

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ УКРАИНЫ
НАЦИОНАЛЬНЫЙ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ
факультет по подготовке иностранных граждан
кафедра социальной фармации**

КВАЛИФИКАЦИОННАЯ РАБОТА
по теме: **«ОРГАНИЗАЦИЯ ОКАЗАНИЯ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОЙ
ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В
СИСТЕМЕ ГОСУДАРСТВЕННЫХ СОЦИАЛЬНЫХ ГАРАНТИЙ»**

Выполнил: соискатель высшего образования
группы Фм18 (5,0д)и - 01
специальности 226 Фармация, промышленная фармация
образовательной программы Фармация
Фатима Захра ТАЛБАУИ

Руководитель: доцент заведения высшего образования
кафедры социальной фармации., к.фарм.н., доцент
Юлия КОРЖ

Рецензент: профессор заведения высшего образования
кафедры ОЭФ, д.фарм.н., профессор Анна ПАНФИЛОВА

АННОТАЦИЯ

Проанализированы современные подходы к организации оказания фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниями в системе государственных социальных гарантий.

Квалификационная работа изложена на 49 страницах и состоит из введения, 3 глав, выводов и списка использованной литературы. Список использованной литературы насчитывает 54 позиции, среди которых 35 иностранные.

Ключевые слова: орфанные заболевания, лекарственные препараты, фармацевтическая помощь, государственные социальные гарантии.

ANNOTATION

Modern approaches to organizing the provision of pharmaceutical care to patients with orphan diseases in the system of state social guarantees are analyzed.

The qualification work is laid out on 49 pages and consists of an introduction, 3 chapters, conclusions and a list of references. The list of used literature includes 54 items, among which 35 are foreign.

Key words: orphan diseases, drugs, pharmaceutical assistance, state social guarantees.

СОДЕРЖАНИЕ

ПЕРЕЧЕНЬ УСЛОВНЫХ СОКРАЩЕНИЙ	
ВСТУПЛЕНИЕ	5
РАЗДЕЛ 1. СОСТОЯНИЕ И ПРОБЛЕМЫ ОКАЗАНИЯ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В МИРЕ	7
1.1. Исследование показателей заболеваемости и распространенности орфанных заболеваний в мире	7
1.2. Профилактика орфанных болезней: современные аспекты и новые вызовы	11
1.3. Приоритеты здравоохранения, социальные, этические аспекты	15
Выводы к первому разделу	20
РАЗДЕЛ 2. МИРОВАЯ ПРАКТИКА ЗАКОНОДАТЕЛЬНОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ОКАЗАНИЯ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ	21
2.1. Международное законодательство по оптимизации оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями	21
2.2. Законодательные основы правового регулирования орфанных препаратов в мире	26
Выводы ко второму разделу	32
РАЗДЕЛ 3. ИССЛЕДОВАНИЕ ОСНОВНЫХ ТЕНДЕНЦИЙ В ЛЕКАРСТВЕННОМ ОБЕСПЕЧЕНИИ ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ	33
3.1. Характеристика фармацевтического рынка лекарственных препаратов для терапии орфанных заболеваний	33
3.2. Изучение направлений совершенствования организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями по результатам SWOT-анализа	39
Выводы к третьему разделу	47
ОБЩИЕ ВЫВОДЫ	49
СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ	50

ПЕРЕЧЕНЬ УСЛОВНЫХ СОКРАЩЕНИЙ

АТС –	Анатомо-терапевтически-химическая классификация;
ВОЗ –	Всемирная организация здравоохранения;
ЛП –	лекарственный препарат;
ЛС –	лекарственные средства;
МЗ –	Министерство здравоохранения;
ОЛС –	основные лекарственные средства
COMP –	Committee for Orphan Medicinal Products

ВСТУПЛЕНИЕ

Актуальность темы. Одной из наиболее сложных проблем практического здравоохранения является диагностика, лечение и профилактика редких заболеваний. Некоторые из данных заболеваний являются угрожающими жизни состояниями или протекают в очень тяжелой хронической изнуряющей форме, причиняя тяжелые страдания больным. По данным EURORDIS, на сегодняшний день в мире существует около 8 тыс. орфанных заболеваний, из которых 80% имеют генетическую природу. Две трети редких заболеваний проявляются в раннем детском возрасте. В 65% случаев они приводят к инвалидности, в 35% случаях становятся причиной смерти на первом году жизни, в 10% – в возрасте 1-5 лет, в 12% – в возрасте 5-15 лет. По состоянию на конец 2020 г. суммарное количество пациентов с редкими заболеваниями в Европе составило около 30 млн человек, в Северной Америке – около 25 млн, в Японии – 5 млн. Таким образом, орфанными заболеваниями страдает от 6 до 8% всех жителей земли.

Лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями сопряжено со значительными финансовыми затратами государства, обусловленными в первую очередь высокой стоимостью самих орфанных препаратов, которая объясняется существенными финансовыми вложениями в их разработку и производство при одновременно низких объемах продаж из-за малой численности целевой группы больных. Во многих странах разработаны государственные программы стимулирования исследований как по изучению патогенеза редких заболеваний, так и по разработке и производству препаратов для их диагностики и лечения.

Цель и задачи исследования. Цель работы заключается в исследовании современных подходов организации оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями в системе государственных социальных гарантий. Для достижения указанной цели необходимо решить следующие задачи:

- исследовать современные проблемы оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями в мире;

- проанализировать мировую практику законодательного регулирования оказания фармацевтической помощи пациентам с орфанными заболеваниями;
- охарактеризовать фармацевтический рынок лекарственных препаратов для терапии орфанных заболеваний;
- провести SWOT-анализ для изучения направлений совершенствования организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными.

Объекты исследования: показатели заболеваемости и распространенности; нормативно-правовые документы, регламентирующие лекарственное обеспечение больных орфанными заболеваниями, данные аналитической компании «Evaluate Pharma».

Предмет исследования: теоретические, методологические, а также прикладные основы организации фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями.

Методы исследования. При проведении исследования были использованы следующие методы: исторический, ретроспективный, логический и системно-аналитический, SWOT-анализ.

Практическое значение. Результаты проведенных исследований могут быть использованы для усовершенствования предоставления фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями.

Научная новизна. В квалификационной работе, выполненной на кафедре социальной фармации Национального фармацевтического университета (НФаУ), впервые было проведено исследование современных подходов организации оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями в системе государственных социальных гарантий.

Структура и объем квалификационной работы. Квалификационная работа изложена на 49 страницах и состоит из введения, 3 глав, выводов и списка использованной литературы. Список использованной литературы насчитывает 54 позиции, среди которых 35 иностранные.

РАЗДЕЛ 1. СОСТОЯНИЕ И ПРОБЛЕМЫ ОКАЗАНИЯ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ БОЛЬНЫМ ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ В МИРЕ

1.1. Исследование показателей заболеваемости и распространенности орфанных заболеваний в мире

Редкие заболевания известны с глубокой древности. Египетский фараон Тутанхамон (годы правления 1332–1323 до н.э.) страдал серповидно-клеточной анемией; в Древнееврейских наставлениях для раввинов II века н.э. впервые описана гемофилия [27].

К группе орфанных (редких) относят врожденные (наследственные) или приобретенные заболевания, частота которых не превышает определенного числа, установленного законодательствами различных стран. Например, к данной патологии относят такие известные заболевания, как фенилкетонурия, муковисцидоз, болезнь Гоше, болезнь Помпе, синдром Прадера-Вилли, острая лимфобластная лейкемия, идиопатическая легочная гипертензия, неходжскинская лимфома, карцинома корынадпочечников, рак пищевода, рак почек и т.д. Наибольшее число заболеваний, имеющих статус «редких», относят к онкологии, онкогематологии и неврологии [33, 39].

Впервые термин «орфанные» (сиротские) применительно к болезням и лекарствам был использован в США в 1983 г., когда был принят законодательный «Акт об орфанных препаратах» («Orphan Drug Act»), определивший около 1600 известных заболеваний и синдромов и 300 лекарственных средств, отнесенных к этой категории [8, 37].

Согласно существующим требованиям, заболевание считается орфанным, если оно встречается не более чем в 1 случае на 2000 жителей или определяется как 500 редких заболеваний не более чем на 1 млн жителей [2, 3]. Определение может варьировать и в пределах одной страны: в канадской провинции Альберта редкими считаются состояния, встречающиеся у 1 из 50 тыс. человек, а в

провинции Онтарио – у 1 из 100-150 тыс. человек [29]. В Соединенном Королевстве введен также термин «ультраорфанные ЛС» и «ультраредкие заболевания», к которым относят нозологии, поражающие менее 1000 лиц по всей Великобритании [21]. Несмотря на то, что частота орфанных заболеваний низка, самих нозологий очень много – более 8000.

Распространённость заболеваний указанной группы (согласно документам европейского общества) представлена в табл. 1.1 [31].

Согласно Всемирной организации здравоохранения (ВОЗ), суммарное количество пациентов с редкими заболеваниями в Европе на сегодняшний момент составляет около 30 млн человек [50]. Показатель встречаемости редких заболеваний 1:2000 выбран из финансово-экономических соображений: он стимулирует фармкомпании разрабатывать новые лекарственные средства. Но поскольку количество выпускаемых лекарств весьма небольшое, их стоимость очень велика. К примеру, стоимость лечения одного ребенка, больного мукополисахаридозом (наследственное заболевание, связанное с нарушением обмена веществ, проявляющееся в виде «болезни накопления» и приводящее к различным дефектам костной, хрящевой, соединительной тканей), составляет в США порядка 2,5 млн дол. США в год [44].

Еще один важный аспект – частота встречаемости различных редких заболеваний не одинакова в популяции. Существуют болезни, частота которых составляет менее чем 1 случай на 100 тыс. человек. Из-за небольшой группы пораженных такие пациенты оказываются изолированными от общества и не получают должной помощи [42].

В докладе ВОЗ (2014 г.) говорится о том, что часто орфанные болезни шифруются под грифом «другие метаболические или эндокринные заболевания», что приводит к неполному учету данной патологии в популяции. Все это затрудняет своевременность диагностики, правильность лечения и реабилитацию таких пациентов. Согласно экспертным данным, лишь 5 % заболеваний в Украине диагностируется на ранней 1-й стадии, 10–12 % – на 2-й, порядка 60–70 % – на 3-й. Все остальные – на 4-й терминальной [24].

Частота диагностики отдельных нозологических форм (по данным Eurordis, 2019, с дополнениями)

N	Заболевания	Количество больных на 100 тыс. населения
1.	<i>Hemolytic-uremic syndrome</i> Гемолитико-уремический синдром	1,0
2.	<i>Paroxysmal nocturnal hemoglobinuria (Markiafava-Mikeli disease)</i> Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (болезнь Маркиафавы-Микели)	0,55
3.	<i>Aplastic anemia unspecified</i> Апластическая анемия неуточненная	0,4
4.	<i>Idiopathic thrombocytopenic purple</i> идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	24,6
5.	<i>Premature puberty of central origin</i> Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	4,0
6.	<i>Aromatic amino acid exchange disorders (classical phenylketonuria, other hyperphenylalaninemia)</i> Нарушения обмена ароматических аминокислот (классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	4,0
7.	<i>Tyrosinemia</i> Тирозинемия	0,05
8.	<i>Maple Syrup Disease</i> болезнь «кленового сиропа»	15,6
9.	<i>Isovalerian acidemia</i> изовалериановая ацидемия	1,0
10.	<i>Methylmalone acidemia</i> Метилмалоновая ацидемия	2,0
11.	<i>Propionic acidemia</i> Пропионовая ацидемия	3,75
12.	<i>Fabry Disease</i> болезнь Фабри	1,75
13.	<i>Niemann-Pick disease type C</i> болезнь Ниманна-Пика тип с	0,85
14.	<i>Mucopolysaccharidosis, type 1</i> Мукополисахаридоз, тип 1 (МПс1)	1,3
15.	<i>Mucopolysaccharidosis, type 2</i> Мукополисахаридоз, тип 2 (МПс2)	0,6
16.	<i>Acute interleafing (hepatic) Porphyria</i> Острая перемежающаяся (печеночная) Порфирия	10,1
17.	<i>Copper metabolism disorders (Wilson's disease)</i> Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	5,84
18.	<i>Incomplete osteogenesis</i> Незавершенный остеогенез	6,5
19.	<i>Pulmonary (arterial) hypertension (idiopathic) (primary)</i> Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	0,4
20.	<i>Youthful arthritis with systemic onset</i> Юношеский артрит с системным началом	4,2
21.	<i>Acute interleafing (hepatic) Porphyria</i> Острая перемежающаяся (печеночная) Порфирия	10,1

Таким образом, низкая частота встречаемости приводит к следующим

проблемам:

- трудности со своевременностью и правильностью постановки диагноза;
- отсутствие адекватного диспансерного наблюдения;
- трудности в получении полезной, надежной и своевременной информации о патологии;
- малочисленность исследований;
- разработка новых препаратов для лечения экономически не выгодна;
- ЛС для лечения крайне дорогостоящи;
- В развивающихся странах существуют ограничения бюджетных отчислений [50].

Орфанные заболевания характеризуются наличием большого числа нозологий. Кроме того, существует множество подтипов в пределах одного заболевания. Заболевания проявляются множеством различных симптомов, варьирующих не только между различными заболеваниями, но и в пределах одной нозологии. Например, аутизм может быть симптомом таких заболеваний, как синдромы Сотоса, Ретта, Ушера 2 типа, Ангельмана, ломкой хромосомы X и т.д. Многие состояния были описаны в прошлом как умственная отсталость, аутизм или психоз, а наследственная составляющая была найдена позже или ее подтверждение ожидается в скором времени. К сожалению, большое число редких заболеваний скрываются под маской ошибочно диагностированных других нозологий.

Как правило, орфанные заболевания существенно ухудшают качество и сокращают длительность жизни. Продолжительность жизни пациентов широко варьирует среди нозологий. Так, некоторые дегенеративные и угрожающие жизни заболевания приводят к смерти практически сразу после рождения, другие совместимы с нормальной жизнью, если своевременно диагностированы и пролечены должным образом, как например, фенилкетонурия [22, 25, 37].

На основании анализа научной литературы нами разработана общая характеристика редких заболеваний:

- в детском возрасте устанавливаются около 50 % редких заболеваний;

- ограничение качества жизни – от недостатка до утраты какой-либо функции;
- большинство состояний не имеет эффективного лечения, в некоторых случаях возможна коррекция отдельных симптомов для улучшения качества жизни;
- наблюдение за пациентом с редким заболеванием очень сложное: семьи сталкиваются с огромной проблемой с лечением;
- психологический аспект: пациенты с редкими заболеваниями и их семьи отягощают свое состояние отчаяньем, недостатком надежды на адекватное лечение, отсутствием каждодневной поддержки.

1.2. Профилактика орфанных болезней: современные аспекты и новые вызовы

Трудности в реабилитации детей с орфанными заболеваниями, тяжёлые психологические последствия для семьи, огромные моральные и материальные затраты общества и государства обуславливают актуальность и приоритетность профилактики редких болезней [38, 44, 53].

Профилактика – комплекс мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья, включающий в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и распространения заболеваний, их раннее выявление, устранение вредного влияния факторов окружающей среды. Профилактика условно делится на первичную, вторичную и третичную в зависимости от направленности предотвращающих мероприятий соответственно на факторы риска болезни, уже возникшую патологию или её прогрессирование и осложнения. Кроме того, когда речь идёт о профилактике редких наследственных и врождённых заболеваний, выделяют 4 уровня: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный (табл. 1.2.) [21, 31].

Основные виды и уровни профилактики редких болезней

Виды	Уровни	Подходы	Основная цель
Первичная	Прегаметический	Здоровый образ жизни, охрана репродуктивного здоровья населения, окружающей среды и т. п.	Устранение факторов риска болезни для предотвращения зачатия больного ребёнка (с социально значимыми, смертельными генными и хромосомными болезнями), формирования тяжёлых, некорректируемых врождённых пороков
	Презиготический	Предгравидарная подготовка; медико-генетическое консультирование (проспективное); методы вспомогательной репродукции, преимплантационная диагностика	
Вторичная	Пренатальный	Все виды пренатальной диагностики	Предупреждение рождения ребёнка с тяжёлой некорректируемой патологией
	Постнатальный	Массовый неонатальный скрининг	Ранняя доклиническая диагностика болезни, предотвращение её прогрессирования, развития тяжёлых клинических проявлений
Третичная	Постнатальный	Диспансеризация и диспансерное наблюдение	Предупреждение прогрессирования болезни, развития осложнений, инвалидизации и сокращения продолжительности жизни
		Реабилитация (медицинская, психологическая, трудовая, социальная)	Предупреждение прогрессирования болезни, развития осложнений, инвалидизации и сокращения продолжительности жизни

Первичная профилактика

Первичная профилактика направлена на устранение или уменьшение воздействия факторов риска болезни. Примерами являются пропаганда здорового образа жизни; сохранение репродуктивного потенциала подростков; вакцинация девочек и женщин до 25 лет против краснухи; использование лекарственных средств во время беременности строго по инструкции с учётом возможного токсического действия на эмбрион, плод; информация о редких болезнях среди населения и медицинских работников [9, 33].

Кроме того, ключевое значение имеет прегравидарная (преконцепционная) профилактика как комплекс мероприятий, направленных на оценку состояния здоровья и подготовку супругов к зачатию, последующему вынашиванию и рождению здорового ребёнка. Её рациональное заблаговременное проведение значительно снижает риск появления на свет детей с врождёнными пороками, связанными с недостаточной микронутриентной обеспеченностью матери: дефектами нервной трубки (*spina bifida*, анэнцефалия), аномалиями сердца и др. Так, обязательными являются прекоцепционное назначение фолиевой кислоты, йода, коррекция дефицита витамина D, желательна дотация полиненасыщенных жирных кислот, по показаниям – препаратов железа; вакцинация против кори, краснухи, ветряной оспы при отсутствии специфических IgG (не менее чем за 3 мес до беременности); изменение образа жизни (исключение табакокурения, в том числе пассивного, употребления алкоголя, наркотических средств, вредных производственных факторов) [9, 33].

При наличии у женщины, планирующей рождение ребёнка, экстрагенитальной патологии (сахарный диабет, ожирение, болезни щитовидной железы, мочевыделительной системы, пороки сердца и др.) необходимо ещё до наступления беременности провести коррекцию нарушений функций органов и систем, добиться ремиссии заболевания, организовать поддерживающую терапию [44, 51].

Вторичная профилактика

Пренатальная диагностика занимает важное место в профилактике редких болезней. Она позволяет уже в первом триместре беременности выявить патологию развития плода и перейти от вероятностного (при медико-генетическом консультировании) к однозначному прогнозированию здоровья ребёнка в семьях с отягощённой наследственностью. Вторичная профилактика редких болезней на постнатальном уровне реализуется с помощью скринирующих программ и направлена на доклиническое выявление заболевания, раннее начало лечения и последующее диспансерное наблюдение с целью предотвращения развития тяжёлых проявлений болезни и инвалидизации

[27]. С появлением методов генетического тестирования при рождении ребенка проводится определение генов, которые связаны с развитием генетически обусловленных заболеваний, которые относятся к группе редких болезней. Набор генов, который необходимо определять у новорожденных, регламентирован национальными медицинскими агентствами, с учетом особенности страны, также как и выбор заболеваний для неонатального скрининга (табл. 1.3).

Таблица 1.3

Количество редких заболеваний, определяемых при рождении, согласно национальным программам выявления редких заболеваний

Страна	Количество заболеваний, определяемых на этапе неонатального скрининга	Количество тестируемых генов, которые связаны с редкими заболеваниями	Количество тестируемых редких генетических заболеваний
Австрия	32	632	609
Бельгия	11	401	478
Болгария	4	34	85
Чехия	13	223	285
Эстония	12	161	82
Дания	16	114	224
Финляндия	6	182	230
Германия	н/д	1754	1922
Греция	8	125	204
Венгрия	26	57	77
Ирландия	6	23	47
Италия	4	1042	1107
Латвия	2	10	9
Нидерланды	18	1064	1005
Польша	4	199	289
Словения	2	62	73
Швеция	5	119	175
Великобритания	5	644	744
Норвегия	23	116	133
Турция	3	111	164

Третичная профилактика

Третичная профилактика заключается в реабилитации больных орфанными заболеваниями с целью предупреждения их прогрессирования, развития осложнений, инвалидизации и сокращения продолжительности жизни [2].

В случаях отсутствия эффективного метода лечения редкой болезни реабилитационные мероприятия, направленные на улучшение качества жизни, включают проведение симптоматической терапии, психолого-социальной поддержки детей и семьи, паллиативную помощь.

Профилактика многих редких болезней затруднена вследствие различных причин: неустранимости их генетических факторов, отсроченной манифестации, поздней диагностики или недостаточной изученности патогенетической и молекулярной основы заболевания. Эпидемиологический учёт их также недостаточен из-за трудностей в постановке диагноза конкретной нозологии, а также ограниченных сведений регистров и баз данных [27].

Современные технологии и медико-генетические методы увеличивают возможности диагностики орфанных болезней, однако расширение программ массового скрининга связано с решением ряда организационных, методологических и этических вопросов (необходимость государственной поддержки скрининговых программ в регионах, финансовые трудности в обеспечении обязательной непрерывности процесса скринирования, нехватка специалистов в области генетики, необходимость создания алгоритмов подтверждающей диагностики для каждой патологии и определения региональных референсных значений физиологических концентраций исследуемых метаболитов) [21, 22].

1.3. Приоритеты здравоохранения, социальные, этические аспекты

Глобальная стратегия в отношении орфанных заболеваний – это объединение опыта и знаний, полученных от многочисленных исследований в области клиники и применения орфанных лекарственных препаратов и продуктов питания.

Обозначены основные приоритеты в работе здравоохранения в отношении орфанных заболеваний [26]:

- редкие заболевания – значимый аспект области здравоохранения.

Совместно они поражают более 8 % популяции, что соответствует значительному числу жителей.

- лечение и реабилитация – право каждого пациента. Действуют недискриминационный, юридический и этический аспекты помощи, оказываемой адресно каждому нуждающемуся.
- каждая страна поддерживает различные исследовательские программы, касающиеся редких заболеваний.
- всесторонние подходы к изучению орфанных препаратов: образование, профилактика, диагностика, лечение и реабилитация пациентов, социальная поддержка.
- качественная информация, информированное согласие, независимые решения в неукоснительном соблюдении прав и защите пациента и его семьи. Сочетанные знания, обеспечивающие скрининг и понимание риска, должны неукоснительно следовать за обеспечением выбора профилактики, заботы и внимания к пациенту и независимых решений.

Основными этическими и социальными аспектами являются [26]:

- редкие болезни создают неравенство и уязвимость пораженных людей.
- человек с редким заболеванием имеет право на пожизненное лечение. Различные программы и полисы должны обеспечивать поддержку данных прав.
- должны объективно распределяться ресурсы на все аспекты исследований, касающихся редких заболеваний. Значение проводимых исследований редких заболеваний – это, как правило, получение ценной информации о причинах развития редких болезней, что позволит расширить возможности не только их лечения, но и профилактики.
- критерии антенатального и неонатального скрининга и этический контроль за различными предупреждающими тестами должны постоянно пересматриваться в свете получаемых знаний о причинах заболевания, осведомленности групп поддержки и пациента и возможностей профилактики редких болезней.

- необходимо осуществлять поддержку и стимулировать развитие методов лечения редких заболеваний, поддерживать клинические исследования (в том числе с точки зрения безопасности пациента) с использованием зарегистрированных орфанных препаратов и других методов лечения, рассматривать вопросы включения их в протоколы лечения. Это позволит значительно улучшить качество жизни и исход заболевания.
- Оценка эффективности и стоимости лечения редкого заболевания должна обсуждаться с точки зрения различных факторов: индивидуальная, социальная и экономическая выгода.
- необходимо развивать общественную поддержку через различные пожертвования на развитие технологий и появление новых препаратов.
- необходимо создавать группы защиты пациентов, которые должны обеспечивать распространение информации об орфанных болезнях, входить в качестве независимого лица в различные консультативные и экспертные советы для решения вопросов планирования исследований, решения этических проблем, ведения пациентов и т. д.
- должны развиваться информационные сети, которые позволят обеспечивать своевременной, надежной и полезной информацией заинтересованных лиц, выступающих в качестве экспертов в вопросах управления собственным здоровьем при постоянном содействии органов здравоохранения.

В США создана система координации специализированной помощи, образовательных центров, ухода на дому для пациентов с орфанными заболеваниями и членов их семей. Также существует генетический альянс для объединения всевозможных групп, обеспечивающих поддержку пациентов с редкой патологией [29, 31].

Подобным образом налажена работа и в Европе. В 1999 г. была адаптирована программа деятельности общественных организаций в отношении редких заболеваний. Основная цель – улучшить качество жизни для пораженных людей, помощь в получении информации для пациентов и их семей,

координация деятельности волонтеров и профессиональных групп поддержки. В 2009 г. Европейская комиссия объединила акты в отношении редких заболеваний и определила данную группу как приоритет в здравоохранении.

RAPSODY (Rare Disease Patient Solidarity Project, Программа единства пациентов с редкими заболеваниями) — объединение, обеспечивающее квалифицированную помощь, получение информации и соединяющее многочисленные общественные организации [14].

RDCRN (The Rare Diseases Clinical Research Network, Сеть клинических исследований редких заболеваний) – сеть, объединяющая 19 консорциумов, ведущих исследования и диагностику 90 редких заболеваний в 97 университетах, и координационные центры по обработке полученных результатов. Данная сеть предоставляет возможность различным исследователям сотрудничать [19].

EURORDIS (The European Organization for Rare Disorders, Европейская организация для редких болезней) – неправительственная ассоциация, объединяющая 944 организаций пациентов с 4000 редких заболеваний из 73 стран, которая осуществляет свою деятельность при активном участии пациентов и их представителей [26]. Активно работают общественные объединения по отдельным редким нозологиям. В пределах конкретной страны организации пациентов с редкими заболеваниями объединяются в национальные ассоциации, которые взаи модействуют с государственными органами, научно-исследовательскими организациями, учреждениями здравоохранения по всем проблемам, связанным с редкими болезнями [30].

В 1997 году создан информационный портал по редким заболеваниям и орфанным препаратам Орфанет. На портале можно найти информацию о редких заболеваниях и их классификации, орфанных препаратах, пациентских и исследовательских организациях, специалистах, центрах экспертизы, диагностических лабораториях и др. [25]. Орфанет также координирует деятельность Тематической консультативной группы по редким болезням Всемирной организации здравоохранения [52]. Европейской организацией по редким болезням 29 февраля 2008 года учрежден День редких заболеваний. Он

отмечается ежегодно в последний день февраля [26].

В апреле 2011 года Европейской комиссией и Национальными институтами здоровья США создан Международный научно-исследовательский консорциум в области редких болезней IRDiRC. Позже к нему присоединились и другие страны, включая Канаду и Японию. В задачу консорциума входит объединить усилия всех заинтересованных – специалистов здравоохранения, государственных органов, научно-исследовательских организаций, биофармацевтических предприятий – для создания орфанных препаратов. Планировалось, что за 10 лет их должно быть разработано не менее 200 [29]. В 2012 г. орфанным заболеваниям был посвящен Бюллетень Всемирной организации здравоохранения «Объединим усилия в борьбе с редкими болезнями».

NORD (The National Organization for Rare Disorders, Национальная организация для редких болезней) имеет сильное влияние на воплощение в жизнь «Акта об орфанных препаратах» [23, 39].

Национальный институт здоровья США способствовал развитию ORDR (The Office of Rare Diseases Research, Ведомство по исследованию редких болезней), учрежденной в 2002 г. в рамках «Акта о редких заболеваниях» («Rare Diseases Act»). ORDR оказывает поддержку исследований редких заболеваний и обеспечивает информацией о них [37].

В последние десятилетия отмечается рост интереса к орфанным заболеваниям благодаря различным организациям. Все это способствует и росту научных исследований, различных программ для изучения особенностей развития, клиники, возможностей лечения и реабилитации людей с редкими заболеваниями. Многие организации осуществляют поддержку научных проектов. Одна из существенных проблем – подбор достаточного числа пациентов в группу исследования. Это приводит к необходимости объединения исследований в различных странах (международное участие) [37, 49].

Выводы к первому разделу

1. Орфанные заболевания являются актуальной проблемой современного здравоохранения и общества в целом. Осознание этой проблемы – первый шаг к оказанию помощи пациентам с редкими заболеваниями и их семьям, а также к осуществлению профилактики редкой патологии.
2. Выявлено, что во многих государствах орфанные (редкие) заболеваниями признаны самостоятельным классом болезней, установлен критерий распространённости этих заболеваний.
3. Существуют различные виды, подходы и методы профилактики редких болезней. Эффективными являются медико-генетическое консультирование с пренатальной диагностикой, направленные на предупреждение рождения ребёнка с неорректируемым заболеванием. Важное место занимает массовый неонатальный скрининг. Необходимо дальнейшее внедрение методов диагностики и лечения орфанных болезней, повышение уровня подготовки медицинских и фармацевтических работников, информирование населения о факторах риска, возможностях и маршрутизации при профилактике редких заболеваний.
4. Основная цель общественных организаций в отношении редких заболеваний улучшить качество жизни для пораженных людей, помощь в получении информации для пациентов и их семей, координация деятельности волонтеров и профессиональных групп поддержки.

РАЗДЕЛ 2. МИРОВАЯ ПРАКТИКА ЗАКОНОДАТЕЛЬНОГО РЕГУЛИРОВАНИЯ ОКАЗАНИЯ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

2.1. Международное законодательство по оптимизации оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями

Орфанные (редкие) – это болезни, для которых характерны три признака:

- редко встречаются в популяции населения (статистически редкое - 1: 2000 населения);
- являются хроническими жизнеугрожающими (life- threatening) или вызывающими инвалидизирующие расстройства (chronical debilitating diseases);
- требующие для своего лечения специфические средства (орфанное средство- orphandrugs).

Выделенные признаки характерны для признания во всех государствах, но вместе с тем для создания основ законодательства в области ОЗ в каждой стране учтены территориальные, правовые, экономические и законодательные особенности. В таблице 2.1. представлены характеристики государственного нормативного регулирования ОЗ в различных государствах [27, 46, 50, 51].

Во многих государствах ОЗ были признаны самостоятельным классом заболеваний, сформирована законодательная база, установлен критерий распространённости этих заболеваний. Разработка, экспертиза и регистрация орфанных ЛП поддерживается государством в виде определенных льгот на проведение клинических исследований, освобождения от уплаты государственных пошлин, предоставлением разработчику и производителю налоговых льгот и исключительное право на реализацию данных средств.

Таблица 2.1

Особенности государственного регулирования орфанных заболеваний в различных странах мира

Страна	Законодательные акты	Орган контроля	Распространённость	Число поражённых пациентов	Исключительное «рыночное право» на орфанные ЛП	Финансовое стимулирование внедрения орфанных ЛП	Ускоренная процедура регистрации и орфанных ЛП	Снижение регистрационных пошлин на орфанные ЛП	Информационный ресурс
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
США	Закон США о лекарственных средствах для лечения редких заболеваний (Orphan Drug Act of 1983)	FDA/Офис разработки орфанных лекарственных средств Офис редких заболеваний Национального института здоровья США (ORD NIH), Офис исследования редких заболеваний Национального центра продвижения трансляционных наук (ORDRNCATS)	Менее 200 000 чел. на все население страны	Менее 100 000	7 лет	До 50% субсидирование клинических исследований	Да	Да (как правило, освобождение от пошлин)	Национальная организация редких заболеваний (NORD), http://rarediseases.org https://rarediseases.info.nih.gov http://www.rarediseasesnetwork.org http://www.ojrd.com
Австралия	Изменения в закон по терапевтическим препаратам (1989) Orphan Drug Policy Therapeutic Goods Act and Regulations (1998)	Управление по терапевтическим продуктам	1 на 10 тыс.чел.	Менее 2	Нет	Нет	Да	Да, уменьшение пошлины	Ассоциация генетической поддержки Австралии (AGSA) https://www.rarevoices.org.au
Европейский союз	Постановление (ЕС) № 141/2000 (Regulation(CE) № 141/2000 (2000)) Экспертная группа по редким заболеваниям ЕС EURORDIS	EMA/ COMP	5,0 на 2000чел.	Менее 250 000	10 лет	По-разному в разных государствах	Возможна	Полное или частичное освобождение от пошлин	http://www.orpha.net http://www.eurordis.org http://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group/index_en.htm

Продолжение табл. 2.1

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Япония	Модифицирован посредством внесения изменений в законодательство (Orphan Drug Regulation (1993))	Министерство здравоохранения, труда и соцобеспечения	4,0 на 10 тыс. чел.	Около 50 000	10 лет	Есть государственное субсидирование	Да, и сокращение объема досье	Да, освобождение от пошлины	Японский Информационный центр неизлечимых заболеваний (IDIC) http://www.nanbu.or.jp
Тайвань	Закон о лекарственных средствах для лечения редких заболеваний 2000	Комитет по анализу редких заболеваний орфанных лекарственных средств	1,0 на 10 тыс. чел.	Менее 2300	-	Нет	-	Нет	Тайваньская федерация редких болезней (TFRD) http://www.tfrd.org.tw
Сингапур	Закон о ЛС (Глава 176, Раздел 9: Orphan Drugs Exemption) (1991)	Ministry of Health	До 20,0 тыс. человек в городе	Менее 20000 человек	10 лет	Нет	Да	Нет	
Корея	Изменения в Закон 2003 г.	Корейское FDA и Корейский центр орфанных ЛС	2 на 10 тыс. чел.	Менее 20 000	Нет	Нет	Да	Да	Нет

Таким образом, США стали первым государством, создавшим национальную систему поддержки и содействия разработки орфанных препаратов, имеющим законодательное закрепление, и обладают наиболее развитой нормативно-правовой базой регулирования системой обращения ЛП для терапии орфанных заболеваний [46]. Опыт этой страны был использован многими государствами, и законы об орфанных препаратах приняты в Австралии, Сингапуре, Японии.

Особый интерес представляет установленный государством критерий распространённости ОЗ, который может быть выражен в абсолютном значении – критерием является количество лиц с заболеванием (так в США редким заболеванием считается патология, диагностированная менее чем у 200 тыс. человек, в Японии, если оно выявлено у менее чем 50,0 тыс. чел.), но в большинстве других государств принят относительный критерий (1 заболевание на 10 тыс. чел) [10, 15, 20, 28].

Развитие данного направления медицины и фармацевтической отрасли способствовали накоплению опыта выявления и установления симптомов таких заболеваний, а также определению ЛП для лечения данных пациентов. Во всем мире более 200 орфанных заболеваний имеют специфическую терапию и поддаются лечению с возвращением больного к нормальной жизнедеятельности [15, 25, 28]. В связи с этим, редкие заболевания с позиции угрозы для жизни можно разделить на две группы: жизнеугрожающие и не жизнеугрожающие, рис. 2.1. Внимание заслуживают редкие заболевания, которые являются жизнеугрожающими, отсутствие терапии которых приводит к инвалидизации и смерти. ВОЗ отмечает, что ни одно из 27 государств-членов ЕС не может предложить лечения от всего спектра редких болезней [32].

В настоящее время отсутствие единого подхода к определению ОЗ, стратегии финансового обеспечения лекарственной терапии способствуют многообразию оказания медицинской и лекарственной помощи больным ОЗ. Во многих странах действует так называемое «правило спасения жизни», при отсутствии

альтернативного доступного лечения пациенты должны получить лечение независимо от его стоимости, часто используются механизмы страхования и возмещения затрат на приобретение ЛП больными ОЗ [27].



Рис. 2.1. Классификация орфанных заболеваний

В некоторых странах размеры возмещения стоимости ЛП составляет от 65% (Франция, Финляндия) до 100% (Дания, Испания, Польша) в зависимости от диагноза и условий предоставления, как правило, это нахождение больного в медицинской организации. В Японии объем возмещения составляет 100%, при этом 30% возмещаются страховыми компаниями, а оставшаяся сумма погашается из местных бюджетов [17, 46].

Во многих государствах, основываясь на страховом принципе медицины, на федеральное правительство возложены функции по обеспечению эффективности, безопасности и производство орфанных ЛП, а в ведение провинций (субъектов) остается финансовое обеспечение возмещения затрат на приобретение орфанных ЛП [17]. Это приводит к формированию разнообразных форм и разновидностей государственного возмещения в зависимости от экономического благополучия страны, а также к множеству законодательных инициатив в отношении организации ЛО, недостающие финансовые средства покрываются за счет бюджета государств.

Для улучшения выявляемости редких заболеваний и возможности своевременного назначения лечения во многих странах созданы специализированные службы помощи при ОЗ. Они имеются в Европейском союзе (как общеевропейские службы Orphanet и Eurodis, так и службы в отдельных странах Европы), в США (National Organisation of Rare Disorders, Office of rare diseases research и Rare Diseases Clinical Research Network), Канаде, Японии. В перечисленных странах службы помощи при ОЗ есть в каждом регионе страны, и они состоят как из центров диагностики и центров лечения, так и исследовательских лабораторий, в которых изучаются молекулярные механизмы развития и коррекции редких заболеваний. Обязательным компонентом таких служб является научная и исследовательская деятельность, которая отражена в публикациях по ОЗ и медицинской генетике, значительная часть которых находится в свободном полнотекстовом доступе [41].

2.2. Законодательные основы правового регулирования орфанных препаратов в мире

Первые лекарственные препараты (ЛП) для лечения орфанных заболеваний появились только в конце XX века, соответственно, только с этого момента появилась возможность полностью или частично лечить пациентов, которым ранее медицина была бессильна помочь. Однако фармацевтическая наука не стоит на месте, чему свидетельство ежегодный выпуск и регистрация новых орфанных препаратов. В США Управление по контролю за продуктами и лекарствами (FDA) в период 2000–2002 гг. утвердило статус официального орфанного препарата у 208 ЛП, а в период 2006–2008 гг. у 425 ЛП. В большинстве ведущих стран мира орфанные заболевания оказали существенное влияние на разработку новых лекарственных средств, их производство и реализацию. В таблице 2.2.

представлено сравнение стратегий по регулированию применения орфанных препаратов в 23 странах [16].

Таблица 2.2

Сравнительная характеристика стратегий по регулированию применения орфанных препаратов

№	Страна	Частота распространённости для определения орфанного заболевания	Есть и национальная программа	Основные моменты
1	2	3	4	5
1	США	1 случай на 20000 населения	да	<p><i>Закон об орфанных препаратах (1983)</i>: отказ от регуляторных сборов, налоговый кредит на клинические расходы (50%), гранты на клинические исследования, разработку медицинских изделий и медицинского питания, протокольную помощь, ускоренный пересмотр, если это позволяет индикация, и 7-летняя исключительность рынка.</p> <p><i>Закон о редких болезнях (2002)</i>: создано Управление по редким болезням. Увеличено федеральное финансирование разработки методов лечения редких заболеваний.</p> <p><i>Национальный Институт медицинских исследовательских программ</i>: исследования редких заболеваний и акцент на диагностике.</p>
2	Канада	Менее 5 случаев на 10000 населения	да	<p><i>Специальная программа доступа Health Canada</i>: предоставляет доступ к нескольким орфанным лекарствам для пациентов с редкими заболеваниями.</p> <p><i>Orphan Drug Структура Канадская организация по редким заболеваниям (CORD)</i> имеет 5 стратегических целей: выявление и профилактика, своевременная, справедливая и научно обоснованная помощь, поддержка сообщества пациентов, доступ к перспективным методам лечения и исследованиям.</p>
3	Болгария	Менее 5 случаев на 10000 населения	да	<p><i>Национальный план (2009-2013 годы)</i>: обеспечить профилактику, диагностику, лечение и реабилитацию пациентов с редкими заболеваниями.</p>

Продолжение табл. 2.2

1	2	3	4	5
4	Франция	Менее 5 случаев на 10000 населения	да	<p><i>Первый национальный план (2005-2008):</i> повышение уровня знаний по эпидемиологии редких заболеваний, распознавание особенностей редких заболеваний, разработка информации по редким болезням для пациентов, медицинских специалистов и в целом общественного здравоохранения специалистов, организовать доступ к диагностическим тестам, продолжать усилия в пользу орфанных препаратов, соблюдать требования социальных услуг для пациентов с редкими заболеваниями, а также развития национального и Европейского партнерства.</p> <p><i>Второй национальный план (2011-2014 годы):</i> повышение качества медицинской помощи пациентам с использованием референтных центров и телемедицины, развитие исследований о редких заболеваниях, таких как трансляционные клиники и терапевтические исследования, а также расширение Европейского и глобального сотрудничества.</p>
5	Германия	Менее 5 случаев на 10000 населения	да	<p>«Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltene Erkrankungen» (NAMSE): Области действия для этих предложений включают уход/центры/сети, исследования, диагностику, информационное управление, ориентацию пациентов, реестры, а также внедрение и будущее развитие.</p>
6	Велико-британия	Менее 5 случаев на 10000 населения	да	<p><i>Стратегия Великобритании по редким заболеваниям:</i> исследует пациентов и их семьи. Включает расширение прав и возможностей пациентов с редкими заболеваниями, выявление и профилактику этих заболеваний (скрининг и тестирование носителей), диагностику и раннее вмешательство, координацию медицинской помощи (специализированные центры) и научные исследования. Стратегия обеспечивает работу и с другими странами, страдающими редкими заболеваниями.</p>

Таким образом, сложившаяся правоприменительная практика выработала ряд различных стимулов для фармацевтических компаний, что способствовало прогрессу в разработке и поступлении в обращение множества инновационных средств, предназначенных для лечения редких заболеваний.

При разработке пакета нормативных требований для утверждения орфанных препаратов в ЕМА основной задачей было создание таких документов, которые позволят сделать препараты данной группы доступными для клинического использования в короткие сроки. Понятие «орфанный препарат» в ЕС было введено Постановлением Европейского парламента № 141/2000 от 16.12.1999 г., которое закрепило право их использования для диагностики, лечения и профилактики у лиц, страдающих редкими заболеваниями. В документе указаны основные требования для утверждения орфанного препарата, механизмы финансового стимулирования разработки и производства орфанных препаратов. Данным постановлением в рамках ЕМА был утвержден Committee for Orphan Medicinal Products (COMP) (комитет по орфанным медицинским препаратам), в состав которого входят представители от каждой страны-члена ЕС [22].

В базовые законодательные акты ЕМА постоянно вносятся поправки и дополнения. Основные документы, регламентирующие утверждение орфанных препаратов в ЕМА стран ЕС, представлены в таблице 2.3.

Для того чтобы препарат получил статус орфанного, он должен удовлетворять следующим требованиям:

- препарат должен применяться для диагностики, лечения или профилактики угрожающих жизни состояний или лечения хронических тяжело протекающих изнуряющих заболеваний, которые встречаются в 5 или менее случаях на 10000 человек;
- другие более эффективные препараты для диагностики, лечения или профилактики (или методы лечения) данного редкого заболевания должны отсутствовать. Если уже имеется утвержденный орфанный препарат, то разрабатываемый препарат должен быть более эффективным и

безопасным или иметь другие преимущества перед имеющимися препаратами, предназначенными для лечения данного редкого заболевания;

- производство орфанного препарата для лечения редкого заболевания должно быть нерентабельным.

Следует отметить, что европейское законодательство позволяет в некоторых ситуациях рассматривать препараты для лечения редких заболеваний, которые встречаются более чем в 5 случаях на 10000 населения.

Для признания препарата орфанным спонсор (заявитель), на любой стадии разработки препарата до его лицензирования, может направить заявление в СОМР, в котором указывает паспортные данные на препарат и сведения о производстве, описание действующего вещества и показания к применению препарата. Кроме того, спонсор обязан представить материалы, доказывающие и обосновывающие, что показанием к применению препарата является редкое заболевание и что не существует других препаратов для его диагностики, лечения или профилактики (или доказательства его преимущества в сравнении с зарегистрированными препаратами) [23–25, 30–32, 34].

Если сведений для принятия решения в представленных материалах недостаточно, СОМР может запросить дополнительную информацию. При подготовке заключения, если консенсус не достигнут, решение принимается на основании мнения большинства (не менее 2/3 от общего количества членов СОМР).

Срок рассмотрения заявления спонсора составляет 90 дней. Если принято отрицательное решение, заявитель может в течение 90 дней подать апелляционную жалобу, на которую ЕМА должно ответить в течение 30 дней.

При принятии положительного решения ЕМА препарат будет утвержден в качестве орфанного для лечения редкого заболевания по тому показанию, которое было указано в заявлении на признание орфанного препарата. Для других показаний к применению спонсор должен подать другое заявление на утверждение препарата в качестве орфанного по «новому» показанию.

Основные нормативные документы, регламентирующие утверждение и лицензирование орфанных препаратов в ЕМА

Документ	Требования
Постановление (ЕС) № 141 /2000 от 16 декабря 1999 года	- Устанавливает основные требования для орфанных препаратов - Определяет основные виды и формы стимулирования развития и производства орфанных препаратов. - Регламентирует права и обязанности Комитета по Орфанным препаратам (COMP)
Постановление (ЕС) № 847/2000 от 27 апреля 2000 года	- Уточнены основные определения - Представлены основные требования для маркетинга орфанных препаратов
Документ – Communication 2003 / C 178/02, принятый Европейской комиссией	Коммюнике Европейской комиссии, в котором изложены: - процедура утверждения орфанных препаратов - положения о рыночной эксклюзивности орфанных препаратов
Регламент (ЕС) № 726 /2004 от 31 марта 2004 года	- Отражены вопросы централизации процедуры утверждения орфанных препаратов в ЕС
Постановление (ЕС) № 507/2006 от 29 марта 2006 года	- Описаны требования для предоставления условного разрешения на продажу лекарств, которые попадают в сферу Регламента (ЕС) № 726/2004 года.
Постановление (ЕС) № 1901/2006 от 12 декабря 2006 года	- Регулирует вопросы эксклюзивности орфанных препаратов (если разработка препарата будет проводиться для лечения в педиатрической популяции, срок эксклюзивности может быть продлен до 12 лет)
Постановление (ЕС) № 2049/2005 от 15 декабря 2005 года	- Регулирует предоставление преференций малым предприятиям – производителям орфанных препаратов
COMMUNICATION FROM THE COMMISSION: Assessing similarity of medicinal products (2008/C 4077)	- Представлены основные принципы демонстрации «similarity of medicinal products» и разъяснения по вопросам эксклюзивности орфанных препаратов
Review of orphan designation at the time of granting (varying) a marketing authorization Document no.: SOP/H/3190	- СОП, в которой подробно прописана процедура лицензирования орфанного препарата (или внесение изменений)
Orphan medicinal product designation Document no.: SOP/H/3049	- СОП, в которой подробно расписана процедура утверждения орфанного препарата
Checking-in and electronic filing of documentation for orphan medicinal product designation. SOP/H/3047 25-NOV-11	- СОП, в которой подробно прописана процедура электронной подачи заявки на утверждение орфанного препарата.
Recommendation on elements required to support the medical plausibility and the assumption of significant benefit for an orphan designation (EMA/COMP/15893/2009 Final)	- Рекомендации для демонстрации отсутствия методов лечения редкого заболевания (демонстрации «medical plausibility»)
Procedure for orphan medicinal product designation. Guidance for sponsors (EMA/710915/2009 Rev. 11 от 20 февраля 2014 г.)	- Рекомендации для спонсоров, в которых подробно прописаны процедуры подачи заявки и ее рассмотрения в ЕМА

Орфанные препараты могут использоваться для лечения и профилактики редкого заболевания. При утверждении орфанного препарата лечение и профилактика будут рассматриваться как разные показания к применению [32].

Процедура утверждения и получение лицензии на продажу проводится на основании трех СОП (2011–2013 годы), в которых подробно прописаны все процедуры, начиная с подачи заявки, это позволяет сократить сроки утверждения орфанных препаратов [30–32].

Выводы ко второму разделу

1. США стали первым государством, создавшим национальную систему поддержки и содействия разработки орфанных препаратов, имеющим законодательное закрепление, и обладают наиболее развитой нормативно-правовой базой регулирования системой обращения ЛП для терапии орфанных заболеваний.
2. Выявлено, что для стимулирования разработки и производства ЛП принята ускоренная процедура регистрации, предоставляются налоговые льготы и исключительное право на реализацию данных средств. Это способствует стимулированию разработок и расширению перечня орфанных ЛП.
3. Установлено, что необходимо структурное изменение механизмов системы здравоохранения в рассматриваемом сегменте, что потребует новых подходов обеспечения доступа к терапии для пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями в системе лекарственного обеспечения. Совершенствование нормативно-правовой базы в сегменте орфанных лекарственных средств позволит успешно реализовать мероприятия стратегических документов, достигнуть заявленных целевых показателей и необходимого уровня развития системы здравоохранения.

РАЗДЕЛ 3. ИССЛЕДОВАНИЕ ОСНОВНЫХ ТЕНДЕНЦИЙ В ЛЕКАРСТВЕННОМ ОБЕСПЕЧЕНИИ ПАЦИЕНТОВ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

3.1 Характеристика фармацевтического рынка лекарственных препаратов для терапии орфанных заболеваний

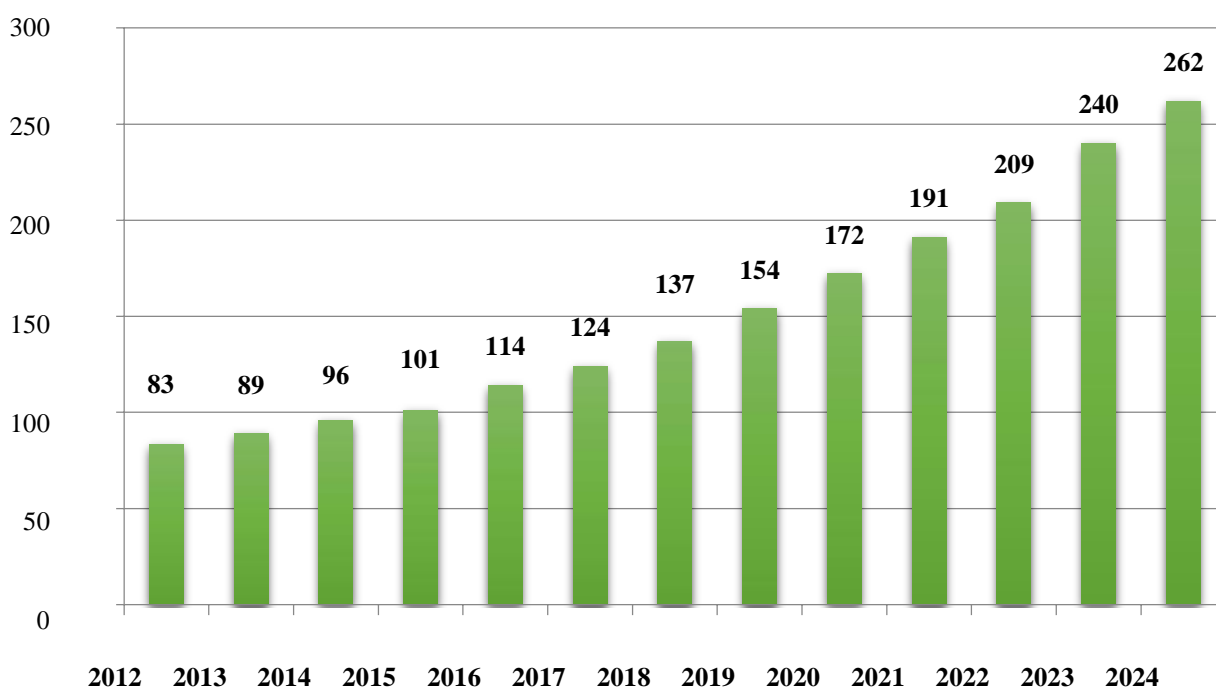
Фармацевтический рынок орфанных препаратов является наукоемким и развивающимся рынком. Его развитие имеет социальное значение, так как данная экономическая система направлена на удовлетворение потребности населения в поддержании здоровья. Во многих государствах установлены меры государственной поддержки разработки и производства орфанных ЛП: налоговые льготы; субсидирование клинических исследований; усиленная патентная защита; ускоренная процедура регистрации ЛП. Защита исключительного рыночного права для разработчика и производителя способствует созданию государственных и партнёрских предприятий для совместных исследований по разработке, производству орфанных препаратов, создает временное ограничение конкуренции на фармацевтическом рынке и позволяет удерживать высокую цену препарата [27, 28].

В странах Европейского Союза статус орфанного препарата дает производителю исключительное право продажи в течение первых 10 лет [260, 283]. При Европейском медицинском агентстве создан комитет по орфанным препаратам, который следит за исполнением законов оборота орфанных медицинских средств, отслеживает возникающие проблемы и работает над совершенствованием законодательства в этой области [23, 26, 27].

В период с 1983г. по 2010г. в США были зарегистрированы 353 орфанных препарата, а за 10 лет до принятия закона об орфанных препаратах, было выпущено менее 10 таких ЛП [25, 27, 28]. По данным ежегодного отчёта Центра по экспертизе и исследованиям лекарственных средств при FDA в США (Center for Drug Evaluation and Research) в 2014 г. из 41 нового (оригинального)

препарата для медицинского применения, 17 были препаратами для лечения ОЗ (41%), в 2015 г. уже 21 из 45 (то есть 47%) одобренных в США оригинальных ЛП были зарегистрированы в статусе орфанных [150, 262, 268, 278].

По прогнозам аналитической компании «Evaluate Pharma» за период с 2016 по 2024 гг. ожидается ежегодное увеличение объема продаж орфанных препаратов на 11,1%. В то время как в 2015г. объем продаж орфанных препаратов составил 101,0 млрд. долл., к 2020г. данный показатель должен достигнуть 172,0 млрд. долл. Ожидается, что объем продаж орфанных препаратов на мировом рынке с 2016 до 2022 г. практически удвоится и составит 209 млрд. долл. к 2022 г., а к 2024 году достигнет 262,0 млрд. долл., ри. 3.1.



Источник: отчет «Orphan Drug Report 2017» аналитической компании «Evaluate Pharma».

Рис. 3.1. Объем продаж орфанных лекарственных препаратов на мировом фармацевтическом рынке, млрд. долл. США

По данным аналитической компании «Evaluate Pharma» на протяжении четырех лет TOP-5 по объему продаж орфанных препаратов занимают компании «Novartis», «Roche», «Celgene», «Bristol-Myers Squibb» и «Shire». Лидером по данному показателю является компания «Novartis» с объемом продаж орфанных препаратов на мировом рынке с 10,9 млрд. долл. в 2012г. до 12,9 млрд. долл. в 2016

г., таблица 3.1. [83,128,165].

Таблица 3.1

ТОР 5 фармацевтических корпораций на мировой рынке орфанных препаратов, млрд. долл. США

Корпорация	2012 г.		2016г.	2022г. прогноз
	Объем продаж	Доля продаж на фармрынке, %		
Novartis	10,9	13,1	12,9	12,0
Roche	9,0	10,8	10,0	10,9
Celgene	4,9	6,0	9,1	16,9
Pfizer	5,4	6,6	8,7	11,3
Sanofi	2,9	3,5	4,8	6,9
Bristol-Myers Squibb	1,7	2,1	6,6	13,5
Shire	-	-	5,4	9,8

Источник: отчет «Orphan Drug Report 2017» аналитической компании «Evaluate Pharma».

Согласно экспертным оценкам в 2022 г., доля данных фармацевтических компаний по объему продаж орфанных препаратов в стоимостном выражении на мировом рынке достигнет почти 1/3 (30,6%) [10, 85, 193].

Рост рынка орфанных препаратов обусловлен двумя основными факторами: увеличением числа ОЗ, чему способствуют новые прогрессивные методы диагностики, и активным поиском новых оригинальных и воспроизведенных препаратов для лечения редких болезней.

Расширение перечня ОЗ способствует увеличению научных разработок по созданию новых ЛП [23, 28]. Среди орфанных препаратов, которые находились в стадии разработки, в ТОР-10 наиболее перспективных включены кандидаты в препараты таких фармацевтических компаний, как «Vertex Pharmaceuticals» (2 продукта), «Intercept Pharmaceuticals», «Northwest Biotherapeutics», «Actelion», «AbbVie» и «Alexion Pharmaceuticals» (2 продукта) и др., таблица 3.2 [41, 50, 54].

Ожидается, что в 2020 г. объем продаж комбинации «VX-809 + ивакафтор» компании «Vertex Pharmaceuticals», предназначенной для лечения муковисцидоза, на мировом рынке составит 4,23 млрд. долл., а чистая приведенная стоимость (Netpresentvalue — NPV) этого проекта составляет более 13,78 млрд. долл. [52].

Таблица 3.2

ТОР-10 наиболее перспективных кандидатов в орфанные препараты

Кандидат в препараты	Компания	Терапевтическая сфера применения	Прогнозируемый объем продаж на мировом рынке в 2020г., млрд долл.	NPV, млрд долл.
VX-809 + ивакафтор	«Vertex Pharmaceuticals»	Муковисцидоз	4,23	13,78
Обетихолиевая кислота	«Intercept Pharmaceuticals»	Заболевания печени	2,52	7,61
DCVax-L	«Northwest Biotherapeutics»	Онкопатология	2,05	5,67
Селексипаг	«Actelion»	Легочная артериальная гипертензия	1,27	2,38
RG7601/AB T-199	«AbbVie»	Онкопатология	0,79	2,38
ENB-0040	«Alexion Pharmaceuticals»	Гипофосфатазия	0,82	2,16
Элотузумаб	«Alexion Pharmaceuticals»	Онкопатология	0,71	2,14
MLN9708	«Takeda»	Онкопатология	0,66	1,90
VX-809	«Vertex Pharmaceuticals»	Муковисцидоз	0,74	1,83
Себелипаза альфа	«Synageva BioPharma»	Болезнь Вольмана	0,81	1,70

Источник: отчет «Orphan Drug Report 2014» аналитической компании «Evaluate Pharma».

В 2013 г. из 35 новых препаратов, одобренных управлением по санитарному контролю за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (US Food and Drug Administration) (FDA) 16 были отнесены к орфанным, что составило 46% [47]. В 2014 г. FDA выдало разрешение на маркетинговое продвижение 41 инновационному лекарственному средству. По данным информационного агентства «Reuters», за 18 лет, с 1996 года, было утверждено 53 инновационных препарата, что составляет почти 40% утвержденных FDA [10, 46].

Результаты анализа вывода ЛП для больных ОЗ на фармацевтический рынок Европейского союза, представлены на рисунке 3.2. До 2007г. на рынок было выведено 7 ЛП, а начиная с 2007г. на рынок ежегодно выводится по 4 МНН лекарственных препаратов.

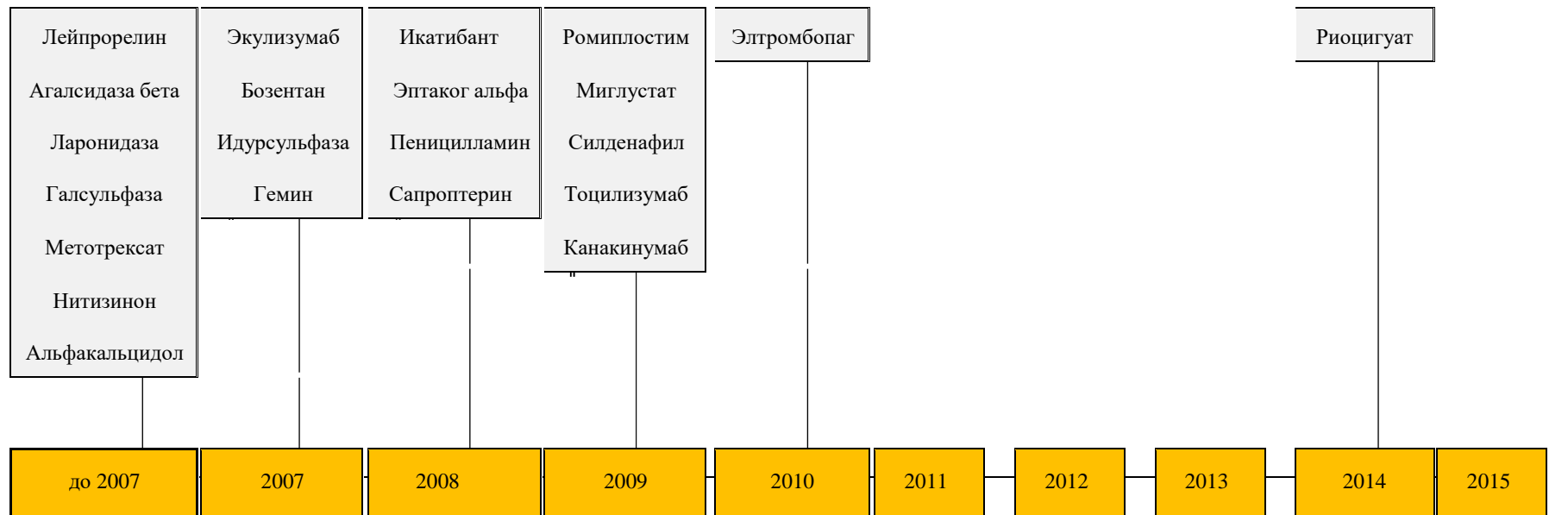


Рис. 3.2. Хронологический ряд выхода орфанных препаратов на фармацевтический рынок Европейского союза

По прогнозам аналитической компании «Evaluate Pharma» по итогам 2016 г. составлен рейтинг TOP-5 наиболее реализуемых орфанных ЛП, таблица 3.3 [22].

Таблица 3.3

ТОР-5 наиболее реализуемых орфанных препаратов на
мировом рынке

Препарат	Действующее вещество	Компания	Объем продаж, млрд. долл.		Среднегодовой прирост объема продаж, %
			2016 г.	2022 г. прогноз	
Revlimid	Леналидомид	Celgene	6,974	13,556	12,0
Opdivo	Ниволумаб	Bristol-Myers Squibb	3,774	9,133	16,0
Keytruda	Пембролизумаб	Merck&Co	1,402	7,983	33,0
Darzalex	Даратумумаб	Johnson&Johnson	0,572	5,824	47,0
Soliris	Экулизумаб	Alexion Pharmaceutical	2,843	5,139	10,0

Источник: отчет «Orphan Drug Report 2017» аналитической компании «Evaluate Pharma»

Европейским агентством по лекарственным средствам (European Medicines Agency) (EMA) в 2014 г. было рекомендовано 17 ЛП для терапии ОЗ из 82 разработанных новых средств. Среди них препарат Translarna (аталурен) компании «PTC Therapeutics, Inc», предназначенный для лечения пациентов с мышечной дистрофией Дюшенна, Scenesse (афамеланотид) компании «Clinuvel Pharmaceuticals» - первый препарат для терапии эритропоэтической протопорфирии, а также первый препарат стволовых клеток, одобренный EMA, Holoclar компаний «Chiesi Farmaceutici S.p.A» и «Holistem Terapie Avanzate», предназначенный для лечения дефицита лимбальных стволовых клеток, обуславливающего развитие корнеальной слепоты [10, 15, 17].

Ориентировочная стоимость годовой терапии больного ОЗ в США представлена в таблице 3.4.

Ориентировочная стоимость годового курса лечения орфанного заболевания,
2014 г.

Лекарственное средство	Стоимость годового курса в США, тыс.долл.	Нозология
Soliris/экулизумаб	409,5	Параксизмальная ночная гемоглобинурия
Elaprase/идурсульфаза	375,0	Синдром Хантера (мукополисахаридоз II типа)
Naglazyme/гальсульфаза	365,0	Синдром Марото-Лами (мукополисахаридоз IV типа) – у 1100 человек в мире
Cinryze/ингибитор C1-эстеразы	350,0	Наследственная ангиоэдема
Myozyme/альфа-глюкозидаза	300,0	Болезнь Помпе
Fabrazyme/агалсидаза бета	200,0	Болезнь Фабри
Cerezyme/имиглуцераза	200,0	Болезнь Гоше

3.2 Изучение направлений совершенствования организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями по результатам SWOT-анализа

Результаты SWOT-анализа позволили выявить основные организационные проблемы в системе ЛО больных ОЗ, сгруппировать их и наметить пути оптимального решения.

Конечной целью проведенного SWOT-анализа стало формирование альтернативных стратегических решений на основании сопоставления «сильных» и «слабых» сторон с «возможностями» и «угрозами» организации ЛО. Данные решения ориентированы на использование выделенных в ходе анализа «возможностей» и определении мероприятий по защите от «угроз», связанных с изменением внешней среды, на основании применения «сильных» сторон организации ЛО.

SWOT-анализ был использован для выявления и оценки «сильных», «слабых» сторон организации ЛО больных ОЗ, а также определении «возможностей и угроз» этого процесса. Методология проведения SWOT-анализа представлена на рис. 3.3.



Рис. 3.3 Методология проведения SWOT-анализа организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями

Для проведения исследования были разработаны анкета для балльной оценки выделенных факторов (табл. 3.5).

Таблица 3.5

Анкета для балльной оценки факторов

Параметры	Баллы от 0 до 5
1	2
<i>Сильные стороны</i>	
Наличие мер социальной поддержки в виде фармацевтического обеспечения социально незащищенных категорий граждан	
Наличие нормативно-правовых документов различных уровней, обеспечивающих порядок предоставления лекарственных препаратов больным редкими заболеваниями	
Наличие в органах управления здравоохранением, ответственных за обеспечение лекарственными препаратами больных с редкими заболеваниями	
Научно-практическое взаимодействие медицинских организаций различного уровня по биохимической и молекулярно-генетической диагностике наследственных болезней	
Возможность проведения скрининга новорожденных по врожденным патологиям	

1	2
Персонифицированный учет больных редкими (орфанными) заболеваниями	
Обеспечение лекарственными препаратами в соответствии с утвержденными стандартами	
Повышение доступности современных, эффективных лекарственных препаратов и продуктов специализированного питания при оказании фармацевтической помощи	
Возможность применения инновационных препаратов больными орфанными заболеваниями	
Наличие сети медицинских организаций, обеспечивающих современную систему оказания медицинской помощи больным с редкими заболеваниями	
<i>Слабые стороны</i>	
Отсутствие региональной инфраструктуры и невысокая доступность для своевременной диагностики редких заболеваний	
Недостаточное финансирование лекарственного обеспечения больных редкими заболеваниями	
Недостаточные знания у врачей первичного звена нормативно-правовой базы и навыков работы по диагностике и лечению орфанных заболеваний	
Отсутствие единого механизма в обеспечении лекарственными препаратами и продуктами специализированного питания больных редкими (орфанными) заболеваниями	
Отсутствие стандартов лечения на некоторые орфанные заболевания	
Низкая информированность пациентов о правах и медицинского персонала о возможностях лечения орфанных заболеваний	
Ограниченный ассортимент лекарственных препаратов и продуктов специализированного питания для лечения орфанных заболеваний	
Отсутствие некоторых орфанных лекарственных препаратов и продуктов специализированного питания в списках ОЛС	
Недостаточно эффективная организация работы первичного амбулаторно-поликлинического звена по прогнозированию потребности в ЛП в соответствии со стандартами медицинской помощи	
Отсутствие единого подхода к ценообразованию на орфанные лекарственные препараты, не включенные в списки ОЛС и продукты специализированного питания	
Снижение доступности медицинской помощи и лекарственного обеспечения за счёт удалённости мест проживания жителей от медицинских организаций	
<i>Возможности</i>	
Повышение качества и доступности медицинской и лекарственной помощи больным орфанными заболеваниями	
Внедрение современных высокотехнологичных методов диагностики и медицинских технологий для лечения орфанных заболеваний	
Разработка систем автоматизированного учета потребления и прогнозирования стоимости лечения	

1	2
Возможность разработки и внедрения целевой программы	
Возможность повышения квалификации медицинских и фармацевтических работников, участвующих в организации лекарственного обеспечения больных орфанными заболеваниями	
Разработка и принятие нормативно-правовых актов по регулированию вопросов лекарственного обеспечения орфанных больных	
Совершенствование системы контроля за отпуском лекарственных препаратов и продуктов специализированного питания в амбулаторных условиях;	
Повышение качества жизни пациента редким заболеванием	
<i>Угрозы</i>	
Зависимость лекарственного обеспечения орфанных больных уровне от субъектового бюджетов	
Инфляционные процессы и экономический кризис	
Отсутствие зарегистрированных ЛП для патогенетического лечения	
Повышение уровня смертности больных редкими заболеваниями	
Определенная асимметрия в доступности медицинской и лекарственной помощи больными с некоторыми редкими заболеваниями	
Ухудшение показателей здоровья населения, снижение продолжительности здоровой жизни, рост инвалидности	
Слабая территориальная доступность больных орфанными заболеваниями к медицинской помощи	

Проведена типологизация выделенных «слабых» стороны с позиции организационно-экономических проблем и сформированы три группы факторов, таблица 3.6.

Структурирование и группировка факторов негативного влияния на организацию ЛО пациентов с ОЗ позволило выявить следующую закономерность – максимальное число «слабых» сторон данного процесса имеет правовую основу. Разработка и принятие нормативно-правовых документов по организации деятельности системы ЛО больных ОЗ позволит повысить доступность лекарственной помощи данной категории пациентов.

Таким образом, выявленные в ходе анализа «сильные» и «слабые» стороны в организации ЛО больных ОЗ позволили определить те факторы, которые способствуют развитию системы ЛО, позволяя избежать «угроз» и поддерживая на должном уровне ЛО, минимизируя слабые стороны.

На следующем этапе исследований проведено изучение потенциальных «возможностей» и определение имеющихся «угроз» в организации ЛО пациентов, страдающих орфанными заболеваниями.

Таблица 3.6

Типологизация факторов негативного влияния на состояние лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями

Виды факторов		
Правовые	Экономические	Социальные
<ul style="list-style-type: none"> • Отсутствие единого механизма в обеспечении ЛП пациентов с ОЗ; • Отсутствие стандартов лечения на некоторые ОЗ; • Ограниченный ассортимент ЛП; • Отсутствие некоторых ЛП в перечне ОЛС; • Отсутствие единого подхода к определению стоимости на ЛП, не включенные в перечни ОЛС. 	<ul style="list-style-type: none"> • Отсутствие региональной инфраструктуры, обеспечивающей доступность диагностики редких заболеваний; • Недостаточное финансирование ЛО пациентов с ОЗ; • Недостаточно эффективная организация работы первичного амбулаторного звена по прогнозированию потребности в ЛП в соответствии со стандартами медицинской помощи. 	<ul style="list-style-type: none"> • Недостаточные знания у врачей первичного звена нормативно-правовой базы и навыки работы по диагностике и лечению ОЗ; • Низкая информированность пациентов о правах и медицинского персонала о возможностях лечения ОЗ; • Снижение доступности медицинской помощи и ЛО за счёт удалённости мест проживания пациентов с ОЗ от медицинских организаций.
5 факторов	3 фактора	3 фактора

На основе классической матрицы SWOT-анализа [94, 257, 258], выделенные факторы логически были соотнесены с зависимостью влияния на достижения цели, таблице 3.7.

Факторы, оказывающие влияние на ЛО и дающие преимущество в этом, рассматривались как положительные, так установленные нами «возможности» рассматривались как положительные факторы внешней среды, которые могут привести к улучшению организации ЛО больных ОЗ, при этом были учтены факторы, дающие дополнительные возможности по достижению цели.

Факторы, ослабляющие процесс организации ЛО, отнесены к отрицательным. При отсутствии корректирующих действий отрицательные факторы, «угрозы» внешней среды, могут приводить к значительному

ухудшению ЛО, увеличению показателей смертности, инвалидизации больных редкими заболеваниями.

Таблица 3.7

Матрица SWOT-анализа организации лекарственного обеспечения
больных орфанными заболеваниями

Виды факторов воздействия	Положительное влияние	Отрицательное влияние
Внутренние факторы	Свойства, дающие преимущество в организации ЛО больных с орфанными заболеваниями.	Свойства, ослабляющие процесс организации ЛО больных с орфанными заболеваниями.
Внешние факторы	Факторы, дающие дополнительные возможности в организации ЛО больных с орфанными заболеваниями.	Факторы, которые могут препятствовать достижению цели.

В результате проведения SWOT-анализа организации ЛО больных ОЗ установлено преобладание «слабых» сторон данного процесса над «сильными» и «возможностей» над «угрозами». Это позволило, используя рейтинговую оценку сторон, структурировать проблемы и определить стратегические направления совершенствования процесса ЛО больных ОЗ, позволяющие использовать ресурсные возможности укрепить «сильные» стороны и минимизировать «угрозы». Для формирования стратегических направлений совершенствования процесса ЛО было выделено TOP-5 наиболее важных сторон, имеющих наиболее высокие балльные оценки, таблица 3.8.

На основе матрицы, путем логического сочетания «сильных» сторон и «возможностей», а также «угроз» и «слабых» сторон, выделенные факторы были сгруппированы таким образом, чтобы использовать «сильные» стороны для реализации «возможностей» и смягчить влияние «угроз» в организации ЛО больных ОЗ. При этом нами учитывалось, что использование «возможностей» должно минимизировать «слабые» стороны и избежать «угрозы». «Сильные» стороны позволяют в полной мере воспользоваться представленными «возможностями» и успешно нейтрализовать «угрозы». Факторы, имеющие воздействие на организацию ЛО, включенные в матрицу SWOT-анализа, представлены в таблице 3.9.

ТОР-5 факторов, оказывающих влияние на организацию лекарственного обеспечения больных орфанными заболеваниями

Сильные факторы	Балльная оценка	Слабые факторы	Балльная оценка
Наличие в ОУЗ специалистов, ответственных за оказание лекарственной помощи, в т. ч. больным с ОЗ	46,25 ± 0,39	Отсутствие единого механизма в обеспечении ЛП больных ОЗ, W ₄	39,12±0,42
Персонифицированный учет больных с ОЗ	45,63±0,34	Недостаточное финансирование ЛО больных ОЗ	37,52±0,51
Наличие нормативно - правовых документов, обеспечивающих порядок предоставления ЛП больным ОЗ	45,21±0,35	Отсутствие единого подхода к определению стоимости на орфанные ЛП, не включенные в списки ОЛС	36,59±0,42
Обеспечение ЛП в соответствии с утвержденными стандартами оказания медицинской помощи	42,25±0,38	Отсутствие некоторых орфанных ЛП в списках ОЛС	35,13±0,59
Наличие мер социальной поддержки в виде ЛО социально незащищенных категорий граждан	40,15±0,28	Недостаточные знания у врачей первичного звена нормативно-правовой базы и отсутствие навыков работы по диагностике и лечению	34,19±0,46
Возможности		Угрозы	
Возможность разработки и внедрения Федеральной целевой программы	42,67±0,74	Зависимость лекарственного обеспечения больных ОЗ от объемов бюджета субъекта	43,21±0,34
Повышение качества и доступности медицинской и лекарственной помощи больным ОЗ	41,18±0,41	Инфляционные процессы и экономический кризис	41,07±0,54
Возможность повышения квалификации медицинских и фармацевтических работников, участвующих в организации ЛО больных ОЗ	40,15±0,44	Отсутствие зарегистрированных лекарственных препаратов для патогенетического лечения	35,94±0,57
Внедрение современных высокотехнологичных методов диагностики и медицинских технологий для лечения ОЗ	39,14±0,58	Повышение уровня смертности больных с ОЗ	31,55±0,65
Совершенствование системы контроля за отпуском ЛП в амбулаторных условиях	38,06±0,54	Определённая асимметрия в доступности медицинской помощи и ЛО больных некоторыми ОЗ	28,65±0,51

Результаты SWOT-анализа организации лекарственного обеспечения больных
орфанными заболеваниями

Результат влияния	Внешние факторы	Внутренние факторы
	Возможности	Сильные стороны
Положительное влияние	<ul style="list-style-type: none"> • Разработка целевой программы; • Разработка и принятие нормативно-правовых актов на федеральном уровне по регулированию вопросов ЛО больных ОЗ; • Целевое финансирование оказания лекарственной помощи больным ОЗ; • Внедрение современных высокотехнологичных методов диагностики и медицинских технологий для лечения ОЗ; • Повышение квалификации медицинских работников, участвующих в организации ЛО больных ОЗ. 	<ul style="list-style-type: none"> • Наличие нормативно-правовых документов, обеспечивающих порядок предоставления ЛП больным ОЗ; • Персонифицированный учет больных редкими заболеваниями; • Возможность применения инновационных ЛП больными ОЗ; • Наличие высококвалифицированного медицинского персонала.
Отрицательное влияние	Угрозы	Слабые стороны
	<ul style="list-style-type: none"> • Недостаточное финансирование ЛО больных ОЗ; • Отсутствие мер государственной поддержки для разработки, регистрации и выведения на рынок орфанных ЛП; • Отсутствие стандартов лечения на некоторые ОЗ; • Отсутствие некоторых орфанных ЛП в перечне ОЛС. 	<ul style="list-style-type: none"> • Отсутствие региональной инфраструктуры медицинских организаций для своевременной диагностики ОЗ; • Низкая информированность пациентов о правах и возможностях лечения ОЗ; • Низкая доступность медицинской помощи за счёт удалённости мест проживания больных от медицинских организаций и ЛО больных ОЗ.

Полученные результаты анализа «сильных», и «слабых» сторон в правовом обеспечении процесса ЛО больных ОЗ свидетельствуют о целесообразности разработки научно-обоснованной модели совершенствования системы ЛО, позволяющей обеспечивать доступность медицинской помощи и ЛО рассматриваемой категории пациентов.

Таким образом, установленная взаимосвязь между «возможностями» и существующими «угрозами» позволила сформировать стратегические направления совершенствования организации ЛО больных ОЗ:

- формирование комплекта научно-обоснованных организационно-методических материалов, определяющих и закрепляющих порядок взаимодействия всех участников процесса ЛО;
- разработка маршрутных карт организации ЛО для медицинских организаций, и маршрутной карты пациента для получения лекарственной терапии на всех этапах оказания медицинской помощи;
- разработка положений целевых программ лекарственного обеспечения ОЗ и индикаторов для оценки её эффективности.

Для реализации сформированных стратегических направлений проведено изучение социально-экономических и нормативно-правовых аспектов ЛО больных ОЗ.

Выводы к третьему разделу

1. С помощью SWOT-анализа проведена сравнительная балльная оценка влияния на состояние ЛО внутренних и внешних факторов. Выявлено 10 «сильных» факторов и 11 «слабых», 8 «возможностей» и 7 потенциальных «угроз» действующей организации ЛО больных ОЗ.
2. Сформированные контуры сторон позволили выявить закономерности, провести типологизацию факторов негативного влияния на организацию ЛО больных ОЗ, определить проблемные места в организации ЛО больных ОЗ, установить смещение «угроз» в сторону финансовой зависимости процесса ЛО от возможностей бюджетов и снижения уровня территориальной доступности, для данной группы пациентов, в получении медицинской помощи и ЛО.
3. Установлена взаимосвязь между «возможностями» и «угрозами», определены стратегические направления совершенствования организации процесса ЛО больных ОЗ, заключающиеся в формировании комплекта научно-обоснованных организационно-методических материалов, определяющих и закрепляющих порядок взаимодействия всех участников ЛО; в разработке маршрутных карт организации ЛО для медицинских

организаций, и маршрутной карты пациента для получения лекарственной терапии; в разработке положений целевых программ лекарственного обеспечения больных ОЗ и индикаторов для оценки её эффективности

ОБЩИЕ ВЫВОДЫ

1. Орфанные заболевания являются актуальной проблемой современного здравоохранения и общества в целом. Выявлено, что во многих государствах орфанные (редкие) заболеваниями признаны самостоятельным классом болезней, установлен критерий распространённости этих заболеваний.
2. Выявлено, что для стимулирования разработки и производства ЛП принята ускоренная процедура регистрации, предоставляются налоговые льготы и исключительное право на реализацию данных средств. Это способствует стимулированию разработок и расширению перечня орфанных ЛП.
3. Проведена сравнительная балльная оценка влияния на состояние ЛО внутренних и внешних факторов с помощью SWOT-анализа. Выявлено 10 «сильных» факторов и 11 «слабых», 8 «возможностей» и 7 потенциальных «угроз» действующей организации ЛО больных ОЗ.
4. Сформированные контуры сторон позволили выявить закономерности, провести типологизацию факторов негативного влияния на организацию ЛО больных ОЗ, определить проблемные места в организации ЛО больных ОЗ, установить смещение «угроз» в сторону финансовой зависимости процесса ЛО от возможностей бюджетов и снижения уровня территориальной доступности, для данной группы пациентов, в получении медицинской помощи и ЛО.
5. Установлена взаимосвязь между «возможностями» и «угрозами», определены стратегические направления совершенствования организации процесса ЛО больных ОЗ, заключающиеся в формировании комплекта научно-обоснованных организационно-методических материалов, определяющих и закрепляющих порядок взаимодействия всех участников ЛО; в разработке маршрутных карт организации ЛО для медицинских организаций, и маршрутной карты пациента для получения лекарственной терапии; в разработке положений целевых программ лекарственного обеспечения больных ОЗ и индикаторов для оценки её эффективности.

СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ

1. Антонюк, А. Орфанні та фармакорезистентні захворювання в практиці лікаря-ревматолога / А. Антонюк // Укр. мед. часопис. - 2015. - N 2. - С. 11-13.
2. Барміна, Г. Пацієнти з орфанними захворюваннями: право на повноцінне життя / Г. Барміна // Еженедельник АПТЕКА. - 2014. - N 28. - С. 7.
3. Боярская, Л. Н. Орфанные болезни: семейный случай тирозинемии 1-го типа / Л. Н. Боярская, Г. Н. Дмитрякова, И. Г. Денисенко // Перинатология и педиатрия. - 2014. - N 4. - С. 77-81.
4. Горовенко, Н. Орфанні захворювання взято під контроль? / Н. Горовенко // Ваше здоров'я. - 2014. - N 22/23. - С. 10-11.
5. Даценко І. С., Кабачна А. В., Гульпа В. С. Сучасні погляди на медичне забезпечення пацієнтів із рідкісними хворобами системи кровообігу в Україні і світі // Фармац. журн. – 2021. – Т. 76, № 4. – С. 16–31. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.4.21.02>
6. Загрійчук М. С., Дубнов А. В., Булах Л. В. Орфанні захворювання: мультидисциплінарний погляд на державно-приватне партнерство // Здоров'я України XXI століття. – 2019. – N 21 (466). – Р. 45–46.
7. Закон України від 15. 04. 2014 р. № 1213-VII «Про внесення змін до Основ законодавства України про охорону здоров'я щодо забезпечення профілактики та лікування рідкісних (орфанних) захворювань» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/1213-18#Text>.
8. Манжула Т. К., Ткаченко О. П. Права хворих на орфанні хвороби. Правові засади забезпечення права людини на життя і здоров'я / Мат. міжвідомчої наук.-практ. конф. в рамках проведення наукового Форуму (Київ, 10-12 грудня 2019 року). – Київ, 2019. – С. 105–106.
9. Марушко Т. В. Системні васкуліти: принципи діагностики та лікування // Здоров'я України XXI століття. – 2020. – № 1 (52). – С. 16–17.

10. Медики та громадськість наполягають на збільшенні державного фінансування для забезпечення лікуванням орфанних хворих // *Новости медицины и фармации.* - 2015. – N 15. - С. 8.
11. Міжнародна статистична класифікація хвороб та споріднених проблем, пов'язаних зі здоров'ям 10 перегляду [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <http://kod.poltavalk.com.ua/mkxh-10-am>
12. Мостбауер Г. В., Джус М. Б., Атаманенко О. А. Ішемічна хвороба серця та еозинофільний гранулематоз із поліангіїтом // *Здоров'я України XXI сторіччя.* – 2018. – № 6. – С. 13–24.
13. Неробеев, В. Д. Редкие (орфанные) болезни в эпицентре проблем научно-технического прогресса и сфере коммерческих интересов фармацевтических компаний / В. Д. Неробеев // *Новости медицины и фармации.* - 2015. - N 12. - С. 22-24.
14. Орфанная патология: инфантильный системный гиалиноз / Е. В. Поночевная [и др.] // *Здоровье ребенка.* - 2015. - N 4. - С. 111-117.
15. Орфанні захворювання в практиці дитячого інфекціоніста / С. О. Крамарьов [та ін.] // *Дитячий лікар.* - 2016. - N 4. - С. 5-8.
16. Орфанні захворювання: синдром Сотоса з розладом аутистичного спектра / Л. Г. Кирилова [та ін.] // *Міжнар. неврол. журн.* - 2016. - N 1. - С. 153-158.
17. Постанова Кабінету Міністрів України від 28 квітня 2021 р. № 377-р «Про схвалення Концепції розвитку системи надання медичної допомоги громадянам, які страждають на рідкісні (орфанні) захворювання, на 2021–2026 роки» [Електронний ресурс]. – Режим доступу: <https://zakon.rada.gov.ua/laws/show/377-2021-%D1%80#Text>
18. Сіренко Ю. М. Легенева гіпертензія: діагностика та вибір оптимальної лікувальної тактики в сучасних умовах // *Здоров'я України XXI сторіччя. Кардіологія, Ревматологія, Кардіохірургія.* – 2019. – N 4 (65). – С. 7.
19. Соловійов С. О., Дзюблик І. В., Трохимчук В. В. Концептуальні основи фармакоеконімічного аналізу технологій профілактики хронічних вірусних інфекцій // *Фармац. журн.* – 2019. – Т. 74, № 5. – С. 35–43.

20. Aghajanzadeh M, Asgary MR, Mesbah A, Hemmati H, Delshad MSE, et al. Giant thymolipoma of mediastinum and neck - initially misdiagnosed as liposarcoma by core needle biopsy. *J Family Med Prim Care*. 2018;7(5):1079-1082. DOI: 10.4103/jfmprc.jfmprc_228_17
21. Arrigo Schieppati, Jan-Inge Henter, Erica Daina, Anita Aperia. Why rare diseases are an important medical and social issue // *The Lancet* – 2008. – N 9629. – P. 2039–2041. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7)
22. Cannizzo S, Lorenzoni V, Palla I, Pirri S, Trieste L, et al. Rare diseases under different levels of economic analysis: current activities, challenges and perspectives. *RMD Open*. 2018;4(Suppl 1):e000794. DOI: 10.1136/rmdopen-2018-000794
23. Capecchi M., Abbattista M., Martinelli I. Cerebral venous sinus thrombosis // *J. thrombosis and haemostasis*. – 2018. – N 10. – P. 1918–1931. <https://doi.org/10.1111/jth.14210>
24. Clinical research for rare disease: opportunities, challenges, and solutions / C. Robert [et al.] // *Mol. Genet. Metab.* – 2019. – Vol. 96, N 1. – P. 20-26
25. COMP. Report to the commission in relation to article 10 of regulation 141/2000 on orphan medicinal products. Doc. Ref. EMEA/35218/2005. [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <http://www.emea.eu.int>.
26. EURORDIS – The Voice of Rare Disease Patients in Europe. [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <https://www.eurordis.org/ru/publication/conceptpaper-improving-access-orphan-drugs-11th-ertc-workshop>.
27. Franco P. Orphan Drugs: the regulatory environment. *Drug Discovery today*. 2019;18(3):163–72.
28. Hugh J. S. Dawkins, Ruxandra Draghia-Akli, Paul Lasko, Lilian P. I. Lau Christopher P. Austin. Progress in Rare Diseases Research 2010–2016: An IRDIRC Perspective // *Clin. Translational Sci.* – 2017 – N 11. – P. 11–20. <https://doi.org/10.1111/cts.12501>

29. Kamusheva M., Tachkov K., Petrova G. et al. Orphan medicinal products' access to the Bulgarian pharmaceutical market – challenges and obstacles // Expert Opinion on Orphan Drugs – 2017 – N 2. – P. 95–104. <https://doi.org/10.1080/21678707.2018.1421063>
30. Korten M. A., Helm P. C., Abdul-Khaliq Hetal. Competence Network for Congenital Heart Defects Investigators. Eisenmenger syndrome and long-term survival in patients with Down syndrome and congenital heart disease. – 2016. – N 10. – P. 1552.
31. Krauss T, Ferrara AM, Links TP, Wellner U, Bancos I, Kvachenyuk A, et al. Preventive medicine of von Hippel-Lindau disease-associated pancreatic neuroendocrine tumors. *Endocr Relat Cancer*. 2018 Sep;25(9):783-93.
32. Kwok, A.K. Incentives to Repurpose Existing Drugs for Orphan Indications / A.K. Kwok, F.M. Koenigbauer // *ACS Medicinal Chemistry Letters*. – 2015. – Vol. 6, N 8. – P. 828-830.
33. Medicaid vs. Medicare // Diffen. – London, 2018 Mode access: https://www.diffen.com/difference/Medicaid_vs_Medicare
34. Medicines act (chapter 176, section 9) medicines (orphan drugs) (exemption) order o 12 g.n. №. S 470/1991 revised edition 2005 (31st March 2005) [4th November 1991] Singapore govt. [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <https://sso.agc.gov.sg/>.
35. Michal Brylinski, Misagh Naderi, Rajiv Gandhi Govindaraj, Jeffrey Lemoine. Exploring the Opportunity Space to Combat Orphan Diseases with Existing Drugs // *J. Mol. Biol.* – 2018. – N 15. – P. 2266–2273. <https://doi.org/10.1016/j.jmb.2017.12.001>
36. NIH Centers of Excellence, Rare Diseases Clinical Research Network / US Department of Health and Human Services, National Institutes of Health. Biennial Report of the Director, 2010. — Mode access: <https://report.nih.gov/nihfactsheets/ViewFactSheet.aspx?csid=126>
37. Orphan Drug Act of 1983 «An Act to amend the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act to facilitate the development of drugs for rare diseases and

- conditions, and for other purposes». [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <https://www.fda.gov/>
- 38.Orphan Drug Policy Therapeutic Goods Act and Regulations. 1998. [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <https://www.tga.gov.au/>.
- 39.Orphan medicines in numbers: The success of ten years of orphan legislation (EMA/279601/2010) // European Medicines Agency (EMA). – London, 2015. – Mode access: https://www.ema.europa.eu/documents/report/orphan-medicines-numbers-success-ten-years-orphan-legislation_en.pdf
- 40.Petridis A. K., Kamp M. A., Cornelius J. F. et al. Aneurysmal Subarachnoid Hemorrhage // Dtsch. Arztebl. Int. – 2017. – N 114. – P. 226–236. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2017.0226>
- 41.Pharmaceutical Products & Market. Statistics and facts on pharmaceutical market and products. [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <https://www.statista.com/>.
- 42.Public Law 97--414, 97th Congress. National Institutes of Health. – Mode access: <http://history.nih.gov/research/downloads/PL97-414.pdf>
- 43.Regulation (EC) 141/2000 of the European Parliament and of the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products // OJ L. – 22.1.2000. – 18:1. – Mode access: <http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/>.
- 44.Regulation (EC) No 726/2004 of the European Parliament and of the Council of 31 March 2004 laying down Community procedures for the authorisation and supervision of medicinal products for human and veterinary use and establishing a European Medicines Agency / Volume 1 -- Pharmaceutical Legislation Medicinal Products for Human Use. The rules governing medicinal products in the European Union Eudralex. – Mode access: http://ec.europa.eu/health/files/eudralex/vol-1/reg_2004_726/reg_2004_726_cons_en.pdf.
- 45.Research Activities at the National Institutes of Health / Office of Rare Diseases. Annual Report on the Rare Diseases. – NCATS Public Information Officer, 2016. – Mode access: <http://rarediseases.info.nih.gov/asp/>

46. Saviano M., Berile S., Caputo F. et al. From Rare to Neglected Diseases: A Sustainable and Inclusive Healthcare Perspective for Reframing the Orphan Drugs Issue // Sustainability. – 2019. – N 11. – P. 1289. <https://doi.org/10.3390/su11051289>
47. Silverman Ed. There are More Orphan Drugs and FDA Approvals Than Ever Before. Feb 17, 2015. – Mode access: <http://blogs.wsj.com/pharmalot/2015/02/17/there-are-more-orphandrugs-and-fda-approvals-than-ever-before/>.
48. Song P., Tang W., Kokudo N. Rare diseases and orphan drugs in Japan: developing multiple strategies of regulation and research. Expert Opinion on Orphan Drugs. 2019;1(9):681–683.
49. The Ministry of Health and Welfare Japanese (MHW). [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <http://www.mhw.go.jp/index.html>.
50. The WHO CVD Risk Chart Working Group., World Health Organization cardiovascular disease risk charts: revised models to estimate risk in 21 global regions // The Lancet Global Health. – 2019 – N 10. – P. 1332–1345. [https://doi.org/10.1016/S2214-109X\(19\)30318-3](https://doi.org/10.1016/S2214-109X(19)30318-3)
51. U. S. Food and Drug Administration Center for Drug Evaluation and Research (CDER) 2014 Annual Novel New Drugs Summary (January 2015). [Электронный ресурс]. Режим доступа: URL: <http://www.fda.gov/>
52. Vlasenko I. O., Davtian L. L. Active pharmaceutical ingredients in dermatological medicines of Ukrainian pharmaceutical market // Фармац. журн. – 2019. – № 1. – С. 9–19. <https://doi.org/10.32352/0367-3057.1.19.01>
53. What is Medicare / Medicaid? // Medical News Today. – Mode access: <http://www.medicalnewstoday.com/info/medicare-medicaid>.
54. What's happening at NORD // NORD – National Organization for Rare Disorders. – 2018. – Mode access: <http://rarediseases.org/for-patient-organizations/current-members/member-resources/>

Национальный фармацевтический университет

Факультет по подготовке иностранных граждан
Кафедра социальной фармации

Уровень высшего образования магистр

Специальность 226 Фармация, промышленная фармация
Образовательная программа Фармация

УТВЕРЖДАЮ
Заведующая кафедрой
социальной фармации

Алина ВОЛКОВА
“28” сентября 2022 года

ЗАДАНИЕ
НА КВАЛИФИКАЦИОННУЮ РАБОТУ
СОИСКАТЕЛЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

Фатима Захра ТАЛБАУИ

1. Тема квалификационной работы: «Организация оказания фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниям в системе государственных социальных гарантий»,
руководитель квалификационной работы: Юлия КОРЖ, к.фарм.н., доцент,

утвержденный приказом НФаУ от “06” февраля 2023 года № 35

2. Срок подачи соискателем высшего образования квалификационной работы: апрель 2023 г.

3. Исходящие данные к квалификационной работе: показатели заболеваемости и распространенности; нормативно-правовые документы, регламентирующие лекарственное обеспечение больных орфанными заболеваниями, данные аналитической компании «Evaluate Pharma».

4. Содержание расчетно-пояснительной записки (перечень вопросов, которые необходимо разработать): исследовать современные проблемы оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями в мире; проанализировать мировую практику законодательного регулирования оказания фармацевтической помощи пациентам с орфанными заболеваниями; охарактеризовать фармацевтический рынок лекарственных препаратов для терапии орфанных заболеваний; провести SWOT-анализ для изучения направлений совершенствования организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными.

5. Перечень графического материала (с точным указанием обязательных чертежей):
таблиц – 15, рисунков – 4.

6. Консультанты разделов квалификационной работы

Раздел	Имя, ФАМИЛИЯ, должность консультанта	Подпись, дата	
		задание выдал	задание принял
1	Юлия КОРЖ, доцент заведения высшего образования кафедры социальной фармации	30.09.22	30.09.22
2	Юлия КОРЖ, доцент заведения высшего образования кафедры социальной фармации	15.11.22	15.11.22
3	Юлия КОРЖ, доцент заведения высшего образования кафедры социальной фармации	23.12.23	23.12.23

7. Дата выдачи задания: «28» сентября 2023 г.

КАЛЕНДАРНЫЙ ПЛАН

№ з/п	Название этапов квалификационной работы	Срок выполнения этапов квалификационной работы	Примечание
1	Состояние и проблемы оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями в мире	Октябрь 2022 г.	выполнено
2	Международное законодательство по оптимизации оказания фармацевтической помощи больным орфанными заболеваниями	Ноябрь 2022 г.	выполнено
3	Законодательные основы правового регулирования орфанных препаратов в мире	Декабрь 2022 г.	выполнено
4	Характеристика фармацевтического рынка лекарственных препаратов для терапии орфанных заболеваний	Январь-февраль 2023 г.	выполнено
5	Изучение направлений совершенствования организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями по результатам SWOT-анализа	Март-апрель 2023 г.	выполнено

Соискатель высшего образования

_____ Фатима Захра ТАЛБАУИ

Руководитель квалификационной работы

_____ Юлия КОРЖ

ВИТЯГ З НАКАЗУ № 35
По Національному фармацевтичному університету
від 06 лютого 2023 року

нижченаведеним студентам 5-го курсу 2022-2023 навчального року, навчання за освітнім ступенем «магістр», галузь знань 22 охорона здоров'я, спеціальності 226 – фармація, промислова фармація, освітня програма – фармація, денна форма здобуття освіти (термін навчання 4 роки 10 місяців та 3 роки 10 місяців), які навчаються за контрактом, затвердити теми кваліфікаційних робіт:

Прізвище студента	Тема кваліфікаційної роботи		Посада, прізвище та ініціали керівника	Рецензент кваліфікаційної роботи
• по кафедрі соціальної фармації				
Талбауі Фатіма Захра	Організація надання фармацевтичної допомоги хворим на орфанні захворювання у системі державних соціальних гарантій	The organization of providing pharmaceutical care to patients with orphan diseases in the system of state social guarantees	доцент Корж Ю.В.	професор Панфілова Г.Л.

Підстава: подання декана, згода ректора

Ректор

Вірно. Секретар



ВИСНОВОК

Комісії з академічної доброчесності про проведену експертизу щодо академічного плагіату у кваліфікаційній роботі здобувача вищої освіти

№ 112283 від « 12 » квітня 2023 р.

Проаналізувавши випускню кваліфікаційну роботу за магістерським рівнем здобувача вищої освіти денної форми навчання Талбауї Фатіма Захра, 5 курсу, _____ групи, спеціальності 226 Фармація, промислова фармація, на тему: «Організація надання фармацевтичної допомоги хворим на орфанні захворювання у системі державних соціальних гарантій / The organization of providing pharmaceutical care to patients with orphan diseases in the system of state social guarantees», Комісія з академічної доброчесності дійшла висновку, що робота, представлена до Екзаменаційної комісії для захисту, виконана самостійно і не містить елементів академічного плагіату (копіляції).

**Голова комісії,
професор**



Інна ВЛАДИМИРОВА

2%

21%

ОТЗЫВ

научного руководителя на квалификационную работу уровня высшего образования магистр специальности 226 Фармация, промышленная фармация

Фатимы Захры ТАЛБАУИ

на тему: «Организация оказания фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниями в системе государственных социальных гарантий».

Актуальность темы. Диагностика, профилактика и лечение орфанных заболеваний представляют собой одну из сложнейших проблем практического здравоохранения. С экономической точки зрения орфанне лекарства являются дорогостоящими, заболевания высокочрезвычайными, а количество пациентов – неуклонно растущим, по некоторым данным на 10-13 % ежегодно, в том числе благодаря расширению арсенала диагностических мер. Таким образом, выбранная тема квалификационного исследования актуальна.

Практическая ценность выводов, рекомендаций и их обоснованность. Результаты проведенных исследований могут быть положены в основу разработки комплекса организационно-экономических подходов усовершенствования фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниям.

Оценка работы. Во время проведения исследований Фатима Захра ТАЛБАУИ показала умение на практике использовать современные научные методы исследования, делать выводы на основании проведенного анализа.

Общий вывод и рекомендации о допуске к защите. По результатам исследований квалификационная работа отвечает общим требованиям, предъявляемым к работам, и рекомендована к официальной защите в Экзаменационной комиссии Национального фармацевтического университета.

Научный руководитель _____

Юлия КОРЖ

«06» апреля 2023 г.

РЕЦЕНЗИЯ

на квалификационную работу уровня высшего образования магистр специальности 226 Фармация, промышленная фармация

Фатимы Захры ТАЛБАУИ

на тему: «Организация оказания фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниями в системе государственных социальных гарантий».

Актуальность темы. Лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями сопряжено со значительными финансовыми затратами государства, обусловленными в первую очередь высокой стоимостью самих орфанных препаратов, которая объясняется существенными финансовыми вложениями в их разработку и производство при одновременно низких объемах продаж из-за малой численности целевой группы больных.

Теоретический уровень работы. Квалификационная работа выполнена на основе изучения научных литературных источников, обработки и анализа данных по заявленной тематике. В первой главе проведен анализ показателей заболеваемости и распространенности орфанных заболеваний в мире. Во второй главе проанализирована мировая практика законодательного регулирования оказания фармацевтической помощи пациентам с орфанными заболеваниями. В третьем разделе проведен анализ фармацевтический рынок лекарственных препаратов для терапии орфанных заболеваний и SWOT-анализ для изучения направлений совершенствования организации лекарственного обеспечения пациентов с орфанными. Выводы после каждого раздела соответствуют материалу исследования.

Предложения автора по теме исследования. Впервые были предложены организационно-экономические подходы к улучшению предоставления фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниям.

Практическая ценность выводов, рекомендаций и их обоснованность. Результаты проведенных исследований могут быть положены в основу комплекса мероприятий по усовершенствованию подходов к оказанию фармацевтической помощи больным орфанным заболеваниям.

Недостатки работы. В работе иногда случаются орфографические ошибки и неудачные отдельные выражения.

Общий вывод и оценка работы. Результаты исследования квалификационной работы отвечают общим требованиям и может быть рекомендованы к официальной защите в Экзаменационной комиссии Национального фармацевтического университета.

Рецензент _____

проф. Анна ПАНФИЛОВА

«13» апреля 2023 г.

ВИТЯГ

з протоколу засідання кафедри соціальної фармації

№ 12 від «20» квітня 2023 року

ПРИСУТНІ: зав. каф. доц. Волкова А. В., доц. Кубарева І.В., доц. Овакімян О.С., доц. Болдарь Г.Є., доц. Корж Ю.В., доц. Терещенко Л.В., доц. Гавриш Н.Б., доц. Калайчева С.Г., ас. Пилюга Л.В., ас. Сєврюков О.В., ас. Сурікова І.О., ас. Тарасенко Д.Ю., ас. Ноздріна А.А

ПОРЯДОК ДЕННИЙ: Про представлення до захисту в Екзаменаційній комісії кваліфікаційних робіт.

СЛУХАЛИ: завідувачку кафедри доц. Волкову А. В. з рекомендацією представити до захисту в Екзаменаційній комісії кваліфікаційну роботу здобувача вищої освіти спеціальності 226 Фармація, промислова фармація Талбауі Фатіма Захра на тему: «Організація надання фармацевтичної допомоги хворим на орфанні захворювання у системі державних соціальних гарантій»

Науковий керівник: к. фарм. н., доцент кафедри СФ Корж Ю.В.

Рецензент: д. фарм. н., професор кафедри ОЕФ Панфілова Г.Л.

ВИСТУПИЛИ: доц. Волкова А. В., доц. Кубарева І.В., доц. Терещенко Л.В., висловили рекомендації до кваліфікаційної роботи Талбауі Фатіма Захра

УХВАЛИЛИ: Рекомендувати до захисту в Екзаменаційній комісії кваліфікаційну роботу здобувача вищої освіти Талбауі Фатіма Захра на тему: «Організація надання фармацевтичної допомоги хворим на орфанні захворювання у системі державних соціальних гарантій»

Завідувачка каф. СФ, доцент _____ Аліна ВОЛКОВА

Секретар, асистент _____ Альміра НОЗДРІНА

НАЦІОНАЛЬНИЙ ФАРМАЦЕВТИЧНИЙ УНІВЕРСИТЕТ

ПОДАННЯ ГОЛОВІ ЕКЗАМЕНАЦІЙНОЇ КОМІСІЇ ЩОДО ЗАХИСТУ КВАЛІФІКАЦІЙНОЇ РОБОТИ

Направляється здобувач вищої освіти Фатіма Захра ТАЛБАУІ до захисту кваліфікаційної роботи
за галуззю знань 22 Охорона здоров'я
спеціальністю 226 Фармація, промислова фармація
освітньою програмою Фармація
на тему: «Організація надання фармацевтичної допомоги хворим на орфанні захворювання у системі державних соціальних гарантій»

Кваліфікаційна робота і рецензія додаються.

Декан факультету _____ / Світлана КАЛАЙЧЕВА /

Висновок керівника кваліфікаційної роботи

Здобувач вищої освіти Фатіма Захра ТАЛБАУІ під час виконання роботи вивчила і проаналізувала значний обсяг літератури та законодавчої бази, вчасно, відповідально та сумлінно виконувала усі завдання кваліфікаційної роботи. Проведений аналіз підтверджує актуальність досліджень і висуває необхідність їх проведення.

Керівник кваліфікаційної роботи

Юлія КОРЖ

«06» квітня 2023 р.

Висновок кафедри про кваліфікаційну роботу

Кваліфікаційну роботу розглянуто. Здобувач вищої освіти Фатіма Захра ТАЛБАУІ допускається до захисту даної кваліфікаційної роботи в Екзменаційній комісії.

Завідувачка кафедри
соціальної фармації

Аліна ВОЛКОВА

«20» квітня 2023 р.

Квалификационную работу защищено

в Экзаменационной комиссии

« ___ » _____ 2023 г.

С оценкой _____

Председатель Экзаменационной комиссии,

доктор фармацевтических наук, профессор

_____ / Олег ШПИЧАК /