Диагностика и лечение редких (орфанных) заболеваний стали доступны в конце 20 века благодаря развитию технологий генетического тестирования. По каждой редкой нозологии в мире насчитывается небольшое количество пациентов, поэтому большинство редких заболеваний мало изучены и не имеют методов терапии. Только для 5% редких заболеваний существует патогенетическое лечение.

Сегодня в мире нет универсального подхода к развитию диагностики, лечению и лекарственному обеспечению пациентов с редкими заболеваниями, который может быть тиражирован в разных странах, однако повсеместно ответственность за лечение редких пациентов берет на себя государство. Такая ответственность существует и в России.

Впервые с редкими заболеваниями система здравоохранения РФ столкнулась в 2006–2007 гг., когда в отдельную федеральную программу было выделено 7 нозологий, требующих применения лекарственных препаратов с высокой стоимостью, в том числе 4 редких (болезнь Гоше, муковисцидоз, гипофизарный нанизм, гемофилия). В 2011 году в Федеральном законе № 323ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» впервые вводится понятие «редкое (орфанное) заболевание». Федеральный закон от 22.12.2014 №429-ФЗ вводит пункт 6.1. Федерального закона «Об обращении лекарственных средств» от 12.04.2010 №61-ФЗ, который устанавливает понятие «орфанные лекарственные препараты». В 2012 г. начинает формироваться система учета пациентов (Федеральный регистр), страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни или к инвалидности, а обязательства по лекарственному обеспечению граждан с такими заболеваниями возлагаются на субъекты РФ.

В настоящее время на территории Российской Федерации живут пациенты с более чем 250 нозологическими формами и группами редких болезней (суммарно это более 1000 нозологических форм), из которых 28 включены в программы льготного лекарственного обеспечения федерального и регионального уровней, а пациенты, страдающие ими, учитываются в Федеральных регистрах.

Всероссийский союз общественных объединений пациентов и проектный офис «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья имени Н.А. Семашко» при участии Центра изучения и анализа проблем народонаселения, демографии и здравоохранения Института ЕАЭС провели опрос общественных и пациентских организаций с целью мониторинга и анализа доступности государственных гарантий в сфере оказания медицинской помощи и лекарственного

обеспечения пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней.

Всего в результате опроса собраны данные по 28 отдельным нозологическим формам и группам редких болезней[1].

22 из 28 заболеваний (или групп болезней) являются генетическими: болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ – акромегалия, E22.0; недостаточность биотинидазы, E53.8; наследственные рахитоподобные болезни (около 10 нозологических форм), E83.3; нарушения цикла мочевины (группа болезней, включающая 8 нозологичсеких форм), E72.2; болезнь Помпе, E74.0; нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; мукополисахаридоз IVA, E76.2; семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0; нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2, болезни нервной системы – спинальная мышечная атрофия, G12; болезнь Гентингтона, G10; оптиконевромиелит (болезнь Девика), G 36.0; мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; болезни крови, кроветворных органов и отдельные нарушения, вовлекающие иммунный механизм – первичные иммунодефициты; гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; врожденные аномалии [пороки развития], деформации и хромосомные нарушения – туберозный склероз, Q85.1, транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4+I43.1*+E85.8 (дикий тип); транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1+G63.3.

5 редких заболеваний, информация по которым представлена в отчете, не являются генетическими: новообразования – острый миелоидный лейкоз, C92.0; новообразования неопределенного или неизвестного характера – первичный миелофиброз, D47.4; лимфангиолейомиоматоз, D 48.7; болезни системы кровообращения – хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия I27.8; болезни органов пищеварения – синдром короткой кишки.

Болезнь Стилла взрослых, M06.1, имеет невыясненную природу с предполагаемой полигенной этиологией.

В 2019 году по данным клинических регистров и общественных организаций (Таблица 1) на территории РФ проживает более 25 000 пациентов, страдающих указанными редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, из них до 14% – дети. Такое соотношение взрослых и детей свидетельствует о низкой осведомленности и настороженности врачей в отношении редких (орфанных) заболеваний, что ведет к недостаточной выявляемости указанных патологий в детском возрасте и на ранних этапах развития болезни.

Показатели «распространенность заболевания» (англ. *Prevalence*), «заболеваемость» (англ. *Incidence*) и «выявляемость (распространенность) при рождении» (англ. *Birth Prevalence*) позволяют количественно оценить текущую ситуацию по каждому заболеванию, а также прогнозировать ее динамику. Отталкиваясь от данных Orphanet[2] о среднеевропейских и

среднемировых показателях распространенности редких (орфанных) заболеваний, а также от численности населения РФ на текущий момент (146,8 млн. чел.[3]), следует предположить, что потенциальное количество редких пациентов с заболеваниями, рассматриваемыми в настоящем исследовании, значительно выше (Таблица 1). Фактическое количество больных с указанными заболеваниями в РФ на настоящий момент существенно ниже расчетного потенциального уровня, однако с развитием диагностики и повышением уровня доступности терапии редких (орфанных) заболеваний среднероссийские показатели их распространенности вырастут до среднеевропейского и среднемирового уровня.

Таблица 1. Количество больных редкими (орфанными) заболеваниями, данные по которым предоставлены в рамках опроса

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней	**Распространенность редкого (орфанного) заболевания (случаев на 100000 населения)[2]**	**Количество больных**		
		Потенциальное с учетом численности населения РФ (чел.)	**Всего на данный момент (чел.)**	**Всего детей на данный момент (чел.)**
Акромегалия, E22.0	5,5	около 8000	4040	Нет
Гентингтона болезнь, G10	2,7	до 4000	415	Нет данных
Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0	Нет данных	-	14	Нет данных[1]
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	2,0	до 3000	39	34
Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2	Нет данных	-	36	Нет данных[1]
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	0,15	220	89	Нет
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	0,4	до 600	35	33
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	4,78	до 7000	402[8]	350
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	0,21[2]	-	83 пациента (из них 36 с более тяжелыми формами с началом в детском возрасте, которым требуется ферментозаместительная терапия)	
Нарушения цикла мочевины, E72.2	12,5[9]	-	13[3]	13[3]
Недостаточность биотинидазы, E53.8	1,6	до 2400	51	51
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Нет данных	-	26	26
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	1,5	2200	500	Нет данных
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	Нет данных[4]	-	6 297	Нет данных
Первичные иммунодефициты	до 9	до 14 000	2 628	1 764
Первичный миелофиброз, D47.4	3,0	4400	8 580	Нет[5]
Периодический синдром,	0,1	до 150	10	Нет данных[1]

ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0				
Помпе болезнь, E74.0	>1	от 1460	41	24
Рахитоподобные заболевания	5[10]	-	188	150
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	0,1	147	42	25
Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0	до 50[6]	--	257	Нет данных[1]
Синдром короткой кишки	3,4	до 5000	Нет данных	161
Спинальная мышечная атрофия, G12	3,3	до 4900	881	712
Стилла болезнь взрослых, M06.1	>1	от 1400	171	Нет
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+ E85.8	Нет данных	-	3	Нет
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	Нет данных[7]	-	22	Нет
Туберозный склероз, Q85.1	12,0	до 17 000	Около 500	Около 425
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	3,0	до 4 400	Около 400	Нет данных

[1] Точных данных нет, однако основную часть пациентов составляют дети: из 317 пациентов с синдромами HIDS/MKD, CAPS, TRAPS, FMF 299 человек – это дети.

[2] Данных о распространенности нет. Приведены данные по числу новорожденных с указанным заболеванием на 100000 рождений.

[3] Больные с указанным заболеванием без лечения быстро умирают. За последние 5 лет диагностировано около 50 пациентов, в таблице указано только число тех, кто в настоящее время получает терапию.

[4] Точных данных о распространенности заболевания в Европе и мире нет, показатель ежегодной заболеваемости в Европе составляет 2,5 на 100000 населения.

[5] Заболевание является преимущественно «взрослым», достоверных данных о возможном количестве детей с данным заболеванием нет.

[6] Распространенность данного заболевания в значительной степени зависит от национального состава населения.

[7] Точных данных о распространенности заболевания в мире нет, известно, что его распространенность среди населения Японии составляет около 0,1 на 100000 населения.

[8] По данным диагностированных в ФГБНУ «МГНЦ» около 2000 пациентов (статус пациентов неизвестен). Частота мышечной дистрофии Дюшенна составляет 1 на 3500 мальчиков.

[9] По данным международных регистров частота нарушений цикла мочевины около 1:8000 живых новорожденных (Häberle J, Boddaert N, Burlina A, et al. Suggested guidelines for the diagnosis and management of urea cycle disorders. Orphanet J Rare Dis. 2012;7:32. Published 2012 May 29. doi:10.1186/1750-1172-7-32).

[10] По данным U.S. National Library of Medicine частота рахитоподобных заболеваний 1:20000 живых новорожденных

Сведения о территориальной распространенности редких заболеваний, не включенных в действующие льготные программы федерального и регионального уровней, имеют разный уровень конкретизации и точности. В Таблицах 2 и 3 представлены данные по пациентам, состоящим на учете у специалистов на момент подготовки отчета (сентябрь-октябрь 2019). Реальная территориальная распространенность некоторых заболеваний, представленных в Таблицах 2 и 3, может быть значительно шире.

Таблица 2. География пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней	**Регионы проживания пациентов**
Акромегалия, E22.0	Все регионы, без уточнения географии
Гентингтона болезнь, G10	Всего **7 субъектов**: Башкортостан Республика, Воронежская область, Красноярский край, г. Москва, Нижегородская область, Новосибирская область, Татарстан Республика
Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0	Всего **9 субъектов**: Кемеровская область, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Самарская область, Тульская область
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Всего **21 субъект**: Амурская область, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Калининградская область, Краснодарский край, Крым Республика, Ленинградская область, г. Москва, Московская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Пензенская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Сахалинская область, Северная Осетия-Алания Республика, Тульская область, Тюменская область, Ярославская область
Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2	Всего **18 субъектов**: Архангельская область, Астраханская область, Бурятия Республика, Волгоградская область, Иркутская область, Калининградская область, Крым Республика, г. Москва, Московская область, Нижегородская область, Пермский край, г. Санкт-Петербург, Ставропольский край, Тамбовская область, Томская область, Тульская область, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Все регионы, без уточнения географии
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Всего **23 субъекта:** Алтайский край, Волгоградская область, Вологодская область, Дагестан Республика, Забайкальский край, Ивановская область, Ингушетия Республика, Калининградская область, Коми Республика, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, г. Москва, Мурманская область, Ростовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тульская область, Ульяновская область, Челябинская область
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	Всего **75 субъектов:** Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Еврейская автономная область, Забайкальский край, Ивановская область, Иркутская область, Калининградская область, Калмыкия Республика, Калужская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Северная Осетия – Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика,

	Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ярославская область
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Всего **14 субъектов**: Алтайский край, Архангельская область, Краснодарский край, Ленинградская область, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Новосибирская область, Пермский край, г. Санкт-Петербург, Тульская область, Тюменская область, Челябинская область, Чувашская Республика
Нарушения цикла мочевины, E72.2	Всего **7 субъектов**: Башкортостан Республика, г. Москва, Московская область, Нижегородская область, г. Санкт-Петербург, Саха (Якутия) Республика, Челябинская область
Недостаточность биотинидазы, E53.8	Всего **23 субъекта**: Башкортостан Республика, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Иркутская область, Калининградская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Магаданская область, г. Москва, Московская область, Нижегородская область, Пермский край, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Свердловская область, Ставропольский край, Татарстан Республика, Тульская область, Челябинская область, Чеченская Республика, Ярославская область
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Всего **20 субъектов**: Астраханская область, Башкортостан Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Воронежская область, Краснодарский край, Красноярский край, г. Москва, Московская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Ставропольский край, Тюменская область, Хакасия Республика, Челябинская область, Чеченская республика
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	Всего **20 субъектов**: Башкортостан Республика, Краснодарский край, Красноярский край, г. Москва, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Ростовская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Свердловская область, Татарстан Республика, Тюменская область, Хабаровский край, Челябинская область
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	Все регионы, без уточнения географии
Первичные иммунодефициты	Всего **84 субъекта:** Адыгея Республика**,** Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Еврейская автономная область, Забайкальский край, Ивановская область, Ингушетия Республика, Иркутская область, Кабардино-Балкарская республика, Калининградская область, Калмыкия Республика, Калужская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Магаданская область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Ненецкий автономный округ, Нижегородская область, Новгородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, г. Санкт-Петербург, Самарская область, Саратовская область, Сахалинская область,

	Саха (Якутия) Республика, Северная Осетия — Алания Республика, Свердловская область, г. Севастополь, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ – Югра, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область
Первичный миелофиброз, D47.4	Все регионы, без уточнения географии
Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0	Всего **10 субъектов:** Карелия Республика, Коми Республика, Красноярский край, Московская область, Нижегородская область**,** Новосибирская область, Оренбургская область, Приморский край, Самарская область, Удмуртская Республика
Помпе болезнь, E74.0	Всего **19 субъектов:** Владимирская область, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Калининградская область, Краснодарский край, Красноярский край, Курганская область, г. Москва, Оренбургская область, Орловская область, г. Санкт-Петербург, Сахалинская область, Свердловская область, Смоленская область, Татарстан Республика, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Ханты-Мансийский автономный округ
Рахитоподобные заболевания	Всего **47 субъектов:** Архангельская область, Башкортостан Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калининградская область, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Магаданская область, Мордовия Республика, г. Москва, Ненецкий автономный округ, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Сахалинская область, г. Севастополь, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тюменская область, Хабаровский край. Ханты-мансийский автономный округ, Челябинская область, Чеченская республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Без уточнения географии
Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0	Всего **52 субъекта**: Адыгея Республика, Алтайский край, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Ингушетия Республика, Кабардино-Балкарская Республика, Камчатский край, Карачаево-Черкесская Республика, Кемеровская область, Краснодарский край, Крым Республика, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Ненецкий автономный округ, Нижегородская область, Новгородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Северная-Осетия Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Челябинская

	область, Чеченская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область
Синдром короткой кишки, К90.8, К90.9, К91.1, К91.2, К91.8	Всего **51 субъект**: Адыгея Республика, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Брянская область, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Ивановская область, Иркутская область, Калининградская область, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Краснодарский край, Крым Республика, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Сахалинская область, Свердловская область, г. Севастополь, Ставропольский край, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Хабаровский край, Чеченская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область
Спинальная мышечная атрофия, G12	Всего **79 субъектов**: Адыгея Республика, Алтай Республика, Алтайский край, Амурская область, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Бурятия Республика, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Еврейская автономная область, Забайкальский край, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калининградская область, Калужская область, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Коми Республика, Костромская область, Краснодарский край, Красноярский край, Крым Республика, Курганская область, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Магаданская область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новгородская область, Новосибирская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская область, Рязанская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Саха (Якутия) Республика, Сахалинская область, Свердловская область, г. Севастополь, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Томская область, Тульская область, Тыва Республика, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Хакасия Республика, Ханты-Мансийский автономный округ, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ямало-ненецкий автономный округ, Ярославская область
Стилла болезнь взрослых, М06.1;	Всего **44 субъектов**: Адыгея Республика, Алтайский край, Башкортостан Республика, Белгородская область, Волгоградская область, Воронежская область, Дагестан Республика, Ивановская область, Иркутская область, Кабардино-Балкарская Республика, Карачаево-Черкесская Республика, Кемеровская область, Коми Республика, Краснодарский край, Крым Республика, Курская область, Ленинградская область, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Новосибирская область, Оренбургская область, Пензенская область, Пермский край, Приморский край, Псковская область, Ростовская

	область, Рязанская область, Самарская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Северная Осетия-Алания Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Челябинская область, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8	Всего **2 субъекта**: г. Москва, г. Санкт-Петербург
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	Всего **10 субъектов**: Башкортостан Республика, Карелия Республика, Курская область, г. Москва, Нижегородская область, Пензенская область, Пермский край, Ростовская область, г. Санкт-Петербург, Татарстан Республика
Туберозный склероз, Q85.1	Все регионы, без уточнения географии
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	Всего **54 субъекта**: Алтайский край, Архангельская область, Астраханская область, Башкортостан Республика, Белгородская область, Брянская область, Владимирская область, Волгоградская область, Вологодская область, Воронежская область, Ивановская область, Кабардино-Балкарская Республика, Калужская область, Карачаево-Черкесская Республика, Карелия Республика, Кемеровская область, Кировская область, Костромская область, Краснодарский край, Курская область, Ленинградская область, Липецкая область, Марий Эл Республика, Мордовия Республика, г. Москва, Московская область, Мурманская область, Нижегородская область, Омская область, Оренбургская область, Орловская область, Приморский край, Ростовская область, Рязанская область, г. Санкт-Петербург, Саратовская область, Свердловская область, Северная Осетия Республика, Смоленская область, Ставропольский край, Тамбовская область, Татарстан Республика, Тверская область, Тульская область, Тюменская область, Удмуртская Республика, Ульяновская область, Хабаровский край, Ханты-Мансийский автономный округ, Челябинская область, Чеченская Республика, Чувашская Республика, Ямало-Ненецкий автономный округ, Ярославская область

Таблица 3. Территориальная распространенность редких (орфанных) заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней (для заболеваний, по которым предоставлены точные региональные данные)

Регионы проживания пациентов	**Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в действующие льготные программы федерального и регионального уровней**
Адыгея Республика	Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1;
Алтай Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12
Алтайский край	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Амурская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Архангельская область	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Астраханская	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия

область	Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Башкортостан Республика	Гентингтона болезнь, G10; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Белгородская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Брянская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Бурятия Республика	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12
Владимирская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Волгоградская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Вологодская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Воронежская область	Гентингтона болезнь, G10; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Дагестан Республика	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1
Еврейская автономная область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12
Забайкальский край	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12
Ивановская область	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ингушетия Республика	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0;

Иркутская область	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1;
Кабардино-Балкарская Республика	Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Калининградская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Калмыкия Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты
Калужская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Камчатский край	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0;
Карачаево-Черкесская Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты;Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Карелия Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Кемеровская область	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Кировская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты;Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Коми Республика	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1
Костромская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Краснодарский край	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Красноярский край	Гентингтона болезнь, G10; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12
Крым Республика	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна,

	G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1
Курганская область	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12
Курская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ленинградская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Липецкая область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Магаданская область	Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12
Марий Эл Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Мордовия Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Москва	Гентингтона болезнь, G10; Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Московская область	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2;Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Мурманская область	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ненецкий автономный округ	Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0;

Нижегородская область	Гентингтона болезнь, G10; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Новгородская область	Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12
Новосибирская область	Гентингтона болезнь, G10; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1
Омская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Оренбургская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Орловская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Пензенская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*
Пермский край	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*
Приморский край	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Псковская область	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1;
Ростовская область	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия,

	E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Рязанская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Самарская область	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1;
Санкт-Петербург	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Саратовская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Сахалинская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12;
Саха (Якутия) Республика	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12
Севастополь	Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Свердловская область	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Северная Осетия-Алания Республика	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Смоленская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ставропольский край	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Тамбовская область	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27

Татарстан Республика	Гентингтона болезнь, G10; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Тверская область	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Томская область	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Тульская область	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Тыва Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Тюменская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Удмуртская Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ульяновская область	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Хабаровский край	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Хакасия Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12
Ханты-Мансийский автономный округ - Югра	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Первичные иммунодефициты; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Челябинская область	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0, Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Чеченская Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой

	кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Чувашская Республика	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Первичные иммунодефициты; Спинальная мышечная атрофия, G12; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ямало-Ненецкий автономный округ	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Ярославская область	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Первичные иммунодефициты; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0; Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8

Инструментом учета пациентов являются регистры/реестры, которые обычно формируют и ведут профильные федеральные учреждения или общественные организации. Только для 22 из 28 заболеваний, информация о которых была предоставлена в ходе опроса, ведутся регистры/реестры пациентов.

Таблица 4. Наличие регистров (реестров) пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней; ответственные учреждения/организации

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней	**Учреждение/организация, которые ведут Регистр пациентов**
Акромегалия, E22.0	Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Гентингтона болезнь, G10	Автономная некоммерческая организация Международный центр помощи пациентам с орфанными заболеваниями «Редкие люди»
Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0	Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов
Дефицит лизосомной кислой липазы, G71.0	Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»
Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS) M08.2	Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Межрегиональная общественная организация «Российское респираторное общество»
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Ассоциация медицинских генетиков
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Автономная некоммерческая организация «Центр экспертной помощи по вопросам, связанным с редкими заболеваниями, «Дом Редких»
Первичные иммунодефициты	Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов
Первичный миелофиброз, D47.4	Национальное гематологическое общество
Периодический синдром, ассоциированный с	Национальная ассоциация экспертов в области

рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0	первичных иммунодефицитов
Болезнь Помпе, E74.0	Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова»
Рахитоподобные заболевания	Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Автономная некоммерческая организация «Национальное общество по изучению атеросклероза» совместно с Национальным медицинским исследовательским центром профилактической медицины Минздрава России
Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0	Национальная ассоциация экспертов в области первичных иммунодефицитов
Синдром короткой кишки	Общероссийская общественная организация «Российская ассоциация детских хирургов»
Спинальная мышечная атрофия, G12	Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА»
Стилла болезнь взрослых, M06.1	Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»
Туберозный склероз, Q85.1	Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	Общероссийская общественная организация «Российское медицинское общество по артериальной гипертонии» Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации

Инструментом повышения качества медицинской помощи, который информирует об эффективных и безопасных методах диагностики и лечения, позволяет избегать необоснованных вмешательств и способствует внедрению новых эффективных медицинских технологий, являются клинические рекомендации, разработанные профессиональными некоммерческими организациями и утвержденные уполномоченным федеральным органом исполнительной власти.

Таблица 5. Наличие и статус клинических рекомендаций по лечению редких (орфанных) заболеваний за рамками льготных программ

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней	**Наличие клинических рекомендаций и их статус**
Акромегалия, E22.0	Клинические рекомендации приняты, проходят обновление.
Гентингтона болезнь, G10	Клинические рекомендации приняты, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru

Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0	Клинических рекомендаций нет
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Клинические рекомендации приняты для пациентов-детей, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru
Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2	Клинических рекомендаций нет
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Клинические рекомендации разрабатываются
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Клинические рекомендации приняты для пациентов-детей, размещены на сайте http://cr.rosminzdrav.ru/; клинические рекомендации для взрослых разрабатываются
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	Клинические рекомендации для детей разрабатываются
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Клинические рекомендации по диагностике и лечению гипофосфатазии у детей под ред. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С. и соавт. Педиатрическая фармакология 2016, 13(6)
Нарушения цикла мочевины, E72.2	Клинические рекомендации для детей разрабатываются
Недостаточность биотинидазы, E53.8	Клинические рекомендации для детей разрабатываются
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Клинические рекомендации разрабатываются
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	Клинических рекомендаций нет. Есть руководство для врачей «Рассеянный склероз. Вопросы диагностики и лечения», глава «Дифференциальная диагностика рассеянного склероза. Оптиконевромиелит (болезнь Девика): алгоритм диагностики»
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	Клинические рекомендации для взрослых утверждены Национальным гематологическим обществом, опубликованы на сайте www.cr.rosminzdrav.ru
Первичные иммунодефициты	Утверждены ассоциацией аллергологов и клинических иммунологов для взрослых и детей, опубликованы на сайте: http://raaci.ru/
Первичный миелофиброз, D47.4	Клинические рекомендации приняты для взрослых пациентов, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru
Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0	Клинических рекомендаций нет
Помпе болезнь, E74.0	Клинические рекомендации не утверждены
Рахитоподобные заболевания	Клинические рекомендации для взрослых отсутствуют. Клинические рекомендации для детей требуют обновления
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Клинические рекомендации приняты для взрослых и детей, размещены на сайте www.cr.rosminzdrav.ru.
Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0	Клинических рекомендаций нет
Синдром короткой кишки	Клинические рекомендации для взрослых пациентов и детей разрабатываются
Спинальная мышечная атрофия, G12	Клинические рекомендации обновляются, завершение планируется в 2020 году
Стилла болезнь взрослых, M06.1	Клинические рекомендации разрабатываются (проект клинических рекомендаций не утвержден МЗ РФ)
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8	Клинические рекомендации для взрослых разрабатываются
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	Клинические рекомендации для взрослых разрабатываются
Туберозный склероз, Q85.1	Есть клинические рекомендации 2014 г. под ред. М.Ю. Дорофеевой, Е.Д. Белоусовой, А.М. Пивоваровой, ФГБУ «Московский научно-исследовательский институт педиатрии и детской хирургии», Москва
Хроническая	Клинические рекомендации Минздрава РФ «Хроническая

тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	тромбоэмболическая легочная гипертензия» для взрослых от 2016 года, опубликованы на сайте www.cr.rosminzdrav.ru. Планируется обновление. Клинических рекомендаций для детей нет.

В среднем на постановку «редкого» диагноза уходит 5-7 лет, поэтому настороженность врачей и доступность современных методов диагностики играют критически важную роль в сохранении жизни редкого пациента.

Таблица 6. Доступность необходимых методов диагностики для редких заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней	**Метод диагностики**	**Доступность метода**	
		В федеральных учреждениях	**В региональных учреждениях**
Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0)	Генетическое тестирование	ФГБНУ НИИ ревматологии им. В.А. Насоновой, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России, НМИЦ ДГОИ им. Дм. Рогачева ФГБНУ МГНЦ	нет
	УЗИ органов брюшной полости, почек, лимфатических узлов	да	да
	ЭхоКГ	да	да
	ЭКГ	да	да
	Эзофагогастродуоденоскопия с биопсией слизистой оболочки желудка и двенадцатиперстной кишки	да	да
	КТ и МРТ органов брюшной полости, забрюшинного пространства и малого таза	да	да
	Пункция костного мозга, цитологическое исследование мазка костного мозга, гистологическое и цитохимическое исследование препарата костного мозга, подсчет формулы костного мозга	да	да
	Иммунофенотипирование лимфоцитов TREC/KREC	нет	нет
	Сывороточные иммуноглобулины (A, M, G, E)	да	да
Акромегалия, E22.0	Анализ крови СТГ, ИФР-1	да	да
	МРТ	да	да
Гентингтона болезнь, G10	Прямая ДНК-диагностика наличия экспансии тринуклеотидных CAG-повторов в локусе 4p16.3 с	да	да

	точной количественной оценкой степени экспансии методом фрагментного анализа Молекулярно-диагностические методы: Саузерн-блоттинг или RT-PCR (ПЦР с дополнительным специфичным праймером на область повторов)		
	МРТ	да	да
	ЭЭГ	да	да
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Измерение активности кислой липазы	да	да (Новосибирск, г.Санкт-Петербург)
	Генетическое исследование	да	нет
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Биопсия легких	да	да
	КТ легких	да	да
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Измерение активности фермента N-ацетилгалактозамин-6-сульфат сульфатаза, β-D-галактозидаза	да ФГБНУ МГНЦ	нет
	Электрофорез ГАГ	да	да (в некоторых генетических консультациях)
	Полный анализ гена GALNS	да ФГБНУ МГНЦ	нет
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	ДНК-диагностика (программа ранней диагностики, для детей 2008 г.р. и младше)	да (ФГБНУ МГНЦ)	да (генетическая консультация)
	ДНК-диагностика (частые мутации)	да (ФГБНУ МГНЦ)	-
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Активность щелочной фосфатазы	да	да
	Генетическое подтверждение	да	нет
Нарушения цикла мочевины, E72.2	ДНК-диагностика	ФГБНУ МГНЦ	нет
	Тандемная масс-спектрометрия	да	да, в нескольких регионах (г. Москва, г. Санкт-Петербург, г. Томск, г. Уфа)
Недостаточность биотинидазы, E53.8	Определение активности фермента	ФГБНУ МГНЦ	нет
	Тандемная масс-спектрометрия	да, в нескольких учреждениях	да, в нескольких регионах (г. Москва, г. Санкт-Петербург, г. Томск, г. Уфа)
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Анализ гена CLN2	да ФГБНУ МГНЦ	нет
	Измерение активности фермента трипептидилпептидаза 1 (TPP1)	да ФГБНУ МГНЦ	нет
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	Оценка титра антител к аквапорину-4 в плазме крови	да г. Москва (Научный центр неврологии), г. Санкт-Петербург	нет

		(Первый Санкт-Петербургский государственный медицинский университет им. акад. И.П. Павлова)	
	Оценка титра антиMOG-антител в плазме крови	нет	нет
	МРТ	да	да
Острый миелоидный лейкоз, С92.0	Стандартное цитогенетическое исследование	да	да
	Молекулярно-генетическое исследование	да	нет
Первичные иммунодефициты	Сывороточные иммуноглобулины (A, M, G, E)	да	да
	Иммунофенотипирование лимфоцитов TREC/KREC	нет	нет
	Генетическая диагностика	нет	нет
	Иммунофенотипирование лимфоцитов	да	да
Первичный миелофиброз, D47.4	Морфологическое исследование биоптата костного мозга	да	нет
	Молекулярное исследование на мутации JAK, CALR, MPL	да	нет
Помпе болезнь, Е74.0	Исследование активности фермента кислой α-глюкозидазы	да (ФГБНУ МГНЦ, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России)	нет
	Генетическое тестирование	да (ФГБНУ МГНЦ, ФГАУ «НМИЦ здоровья детей» Минздрава России)	нет
Рахитоподобные заболевания	Определение кальция в крови	да	да
	Определение фосфора в крови	да	да
	Определение щелочной фосфатазы в крови	да	да
	Определение креатинина в крови	да	да
	Определение паратгормона в крови	да	да
	Определение 25-ОН-витамина Д в крови	да	да
	Определение кальция в разовой порции мочи	да	нет
	Определение фосфора в разовой порции мочи	да	нет
	Определение креатинина в разовой порции мочи	да	нет
	Рентгенография трубчатых костей	да	да
	Денситометрия	да	нет

Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), Е78.0	Биохимическая диагностика (липидный профиль)	да	да
	Молекулярно-генетическая диагностика	да (ФГБНУ МГНЦ, СПб ГКУЗ МГЦ, ФГБУ НМИЦ ПМ, ФГАУ ЭНЦ)	нет
Синдром короткой кишки	Определение размера оставшегося участка тонкой кишки	да	нет
	Диагностика КЩС крови при ацидозах	да	нет
	Рентгенография костей	да	нет
	Абсорбциометрия или денситометрия костей	да	нет
	Колоноскопия	да	нет
	Эндоскопия	да	нет
Спинальная мышечная атрофия, G12	ДНК-диагностика	да, часто через коммерческие лаборатории	да, часто через коммерческие лаборатории
	Диагностика респираторных нарушений (ночная пульсоксиметрия, кардиореспираторный мониторинг, полисомнография)	да	нет
	Диагностика респираторных нарушений (спирометрия)	да	да
	Диагностика сердечных патологий (ЭКГ, ЭхоКГ, Холтер)	да	да
	Электронейромиография	да	да
	Оценка хрупкости костей (денситометрия)	да	нет
	Оценка бульбарных нарушений (глотательный тест)	нет	нет
Стилла болезнь взрослых, М06.1	УЗИ органов брюшной полости, почек, лимфатических узлов	да	да
	Исследование синовиальной жидкости	да	да
	Определение ревматоидного и антинуклеарного фактора	да	да
	Рентгенография суставов	да	да
	ЭхоКГ	да	да
	ЭКГ	да	да
	Эзофагогастродуоденоскопия с биопсией слизистой оболочки желудка и двенадцатиперстной кишки	да	да
	КТ и МРТ органов брюшной полости, забрюшинного пространства и малого таза	да	да
	Пункция костного мозга, цитологическое исследование мазка костного мозга, гистологическое и цитохимическое исследование	да	да

	препарата костного мозга, подсчет формулы костного мозга		
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8	Сцинтиграфия миокарда с 99mTc-пирофосфатом	да	нет
	Электрокардиография (ЭКГ)	да	да
	Эхо ЭКГ	да	да
	Биопсия органов-мишеней	да	нет
	Генетическое подтверждение заболевания	да	нет
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1; G63.3	Электромиография	да	да
	Биопсия амилоида	да	нет
	Генетическое подтверждение заболевания	да	нет
Туберозный склероз, Q85.1	МРТ головного мозга	да	нет
	КТ головного мозга	да	нет
	ЭЭГ	да	нет
	ВЭГ	да	нет
	УЗИ органов брюшной полости и почек	да	да
	МРТ почек	да	нет
	ЭКГ и ЭхоКГ	да	да
	Нейропсихологические тесты	ла	нет
	Биопсия легких и экстра-пульмональных лимфатических узлов	да	нет
	Генетическое тестирование	да	нет
	Пренатальная диагностика ТС: *неинвазивная* — УЗИ плода в определенные скрининговые сроки (на 10—12-й, 22—24-й, 32—34-й неделях беременности); *инвазивная* — биопсия ворсин хориона, кордоцентез, амниоцентез	да	нет
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	Катетеризация правых отделов сердца	да	нет
	КТ легочных артерий с контрастированием	да	да
	ЭхоКГ	да	да
	Селективная ангиопульмонография	да	нет

По экспертным оценкам только для 5% редких (орфанных) заболеваний существуют одобренные протоколы лечения.

Таблица 7. Наличие и доступность методов лечения редких заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней		**Уровень финансирования лечения**	
		На федеральном уровне	**На уровне региона**
Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-	Генно-инженерная биологическая терапия	Обеспечение затруднено ввиду	Обеспечение возможно при

синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0)	(блокаторы ИЛ-1)	формата программы обеспечения необходимыми лекарственными средствами за счет Федерального бюджета, а также необходимости прохождения медико-социальной экспертизы и подтверждения диагноза.	наличии протокола врачебной комиссии, однако затруднено ввиду ограниченного бюджета
	Лекарственная терапия	При наличии инвалидности: инвалиды 1 группы, неработающие инвалиды 2 группы, дети-инвалиды – все лекарственные средства бесплатно; работающие инвалиды 2 группы и безработные инвалиды 3 группы – 50 % скидка на все препараты	При детском возрасте пациента (до 3-х лет) При наличии протокола врачебной комиссии.
	Нестероидные противовоспалительные препараты	нет	да
	Трансплантация внутренних органов	нет	да
	Коррекция нарушений подвижности суставов	нет	да
	Трансплантация костного мозга	ОМС, ВМП	
Акромегалия, E22.0	Нейрохирургическая операция	да	да
	Медикаментозная терапия	да	да
	Радиотерапия	да	да
Гентингтона болезнь, G10	Патогенетическая терапия	Проходит III фаза клинических исследований: участвуют 3 центра из РФ	
	Медикаментозная терапия, направленная на симптоматическую коррекцию двигательных нарушений, аффективных и психотических расстройств	нет	да
	Коррекция и профилактика соматических осложнений (эмболических, кардиологических, легочных, урологических и т.д.), а также профилактика и лечение интеркуррентных инфекций, уход и кормление пациента (зондовое или через гастростому при нарушениях глотания)	нет	нет

	Консультации диетолога для выявления корректируемы факторов, которые способствуют потере массы тела у конкретного пациента	нет	нет
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Ферментозаместительная терапия (себелипаза альфа)	нет	да
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Патогенетическое лечение (сиролимус)	нет	да
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Патогенетическая ферментозаместительная терапия препаратом элосульфаза альфа (зарегистрирован в ноябре 2018)	нет	Условие для получения лечения — детский возраст пациента и/или наличие статуса инвалида
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	Симптоматическая терапия	да	да
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Ферментозаместительная терапия (асфотаза альфа)	нет	да
Нарушения цикла мочевины, E72.2	Патогенетическая терапия (препараты снижающие аммоний)	нет	нет (только в Москве)
	Гемодиализ (в период метаболического криза)	ОМС	
	Реабилитация при двигательных нарушениях (по аналогии с детским церебральным параличом)	ОМС	
	Противосудорожная терапия	ОМС, ОНЛС	да
	Диетотерапия (продукты питания с низким содержанием белка)	нет	нет
	Необходимо обеспечение пациентов аммониметрами для контроля уровня аммония на дому)	нет	нет
Недостаточность биотинидазы, E53.8	Патогенетическая терапия (биотин в высоких дозах)	нет	нет (только в Москве)
	Слуховые аппараты или импланты среднего уха	ОМС	да
	Реабилитация при двигательных нарушениях (по аналогии с детским церебральным параличом)	ОМС	да
	Противосудорожная терапия	ОМС, ОНЛС	да
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Ферментозаместительная терапия препаратом церлипоназа альфа по жизненным показаниям конкретного пациента	нет	Условие для получения лечения — детский возраст пациента или наличие статуса инвалида
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	Патогенетическая терапия	Проходят клинические испытания	
	Терапия обострений (гормональная пульс-терапия)/плазмаферез	нет	нет
	Терапия вне зарегистрированных показаний (цистостатическая терапия,	нет	нет

	анти-В-клеточная терапия, анти-IL6-терапия)		
	Реабилитация	нет	нет
Острый миелоидный лейкоз, С92.0	Стандартная химиотерапия (цитарабин, даунорубицин)	да	да
	Гипометилирующая терапия (азацитидин)	да	да
	Таргетные препараты (венетоклакс, мидостаурин)	нет	нет
Первичные иммунодефициты	Заместительная терапия иммуноглобулином	При наличии инвалидности (инвалиды 1 группы, неработающие инвалиды 2 группы, дети-инвалиды) – все лекарственные средства бесплатно / работающие инвалиды 2 группы и безработные инвалиды 3 группы) – 50 % скидка на все препараты	При детском возрасте пациента (до 3-х лет жизни) — все лекарственныt препараты При наличии гематологического заболевания — препараты из перечня
	Лекарственная терапия		
	Трансплантация костного мозга	После проведения трансплантации гемопоэтических стволовых клеток - все лекарственные средства бесплатно	
Первичный миелофиброз, D47.4	Циторедуктивная терапия (гидроксикарбамид)	да	да
	Альфа-интерфероны	да	да
	Джакаваи (руксолитиниб)	да	да
	Гемозаместительная терапия	да	да
	Лучевая терапия	да	да
	Хирургическое лечение (спленэктомия)	да	да
Помпе болезнь, Е74.0	Ферментозаместительная терапия	нет	При наличии инвалидности, при наличии протокола врачебной комиссии, однако, затруднено ввиду ограниченного бюджета
Рахитоподобные заболевания	Альфакальцидол	частично	частично
	Кальцитриол	частично	частично
	Холекальциферол	нет	нет
	Фосфорный буфер	нет	нет
	Моноклональные антитела к FGF-23	нет	нет
	Рекомбинантная щелочная фосфатаза (асфотаза-альфа)	нет	нет
	Карбонат кальция	частично	частично
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), Е78.0	Аферез	да, единичные учреждения	нет
	Лекарственная терапия	нет	да

Синдром короткой кишки	Терапевтическая медицинская помощь в стационаре: обследование, назначение и коррекция медикаментозной терапии, в том числе парентерального питания	ОМС	
	Лекарственная терапия	нет	нет
	Хирургическая медицинская помощь в стационаре: удлинительная энтеропластика кишечника, хирургические методы коррекции (в том числе установка и снятие стом)	нет	нет
	Амбулаторная помощь: текущее наблюдение после первичного назначения медикаментозной терапии	нет	да
	Реабилитация и лечение в системе домашнего парентерального питания с применением стационарозамещающих технологий	нет	нет
Спинальная мышечная атрофия, G12	Патогенетическое лечение Нусинерсен (Спинраза) (зарегистрирован в России в августе 2019 года)	нет	При наличии инвалидности, при наличии протокола врачебной комиссии, однако затруднено ввиду ограниченного бюджета
	Патогенетическая терапия (генная терапия) Онасемноген абепарвовеч (Золгенсма) – не зарегистрирован в РФ	нет	нет
	Патогенетическая терапия Бранаплам –международные клинические исследования, в том числе в РФ	нет	нет
	Патогенетическая терапия Рисдиплам – 2019 год на одобрении в FDA, ожидаемый выход на рынок 2 квартал 2020, международные клинические исследования, в том числе в РФ	нет	нет
	Коррекция респираторных нарушений	нет	да, при условии наличия показаний к паллиативной помощи
	Коррекция ортопедических нарушений	да	нет
	Коррекция нейрохирургическая сколиоза	да	нет

	Установка гастростомы (при необходимости)	да	да
	Специализированное питание	нет	нет
	Паллиативная помощь	нет	да
Стилла болезнь взрослых, M06.1	Генно-инженерная биологическая терапия (блокаторы ИЛ-1, ИЛ-6, ФНО альфа)	нет	да (по решению врачебной комиссии)
	Глюкокортикоиды	да	да
	Метотрексат	да	да
	Нестероидные противовоспалительные препараты	да	да
	Трансплантация внутренних органов	да	да
	Коррекция нарушений подвижности суставов	нет	нет
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8	Лечение заболевания в РФ в настоящее время отсутствует, препарат для патогенетического лечения (Виндакель (тафамидис)) проходит регистрацию		
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	Патогенетическое лечение	нет	да
Туберозный склероз, Q85.1	Нейрохирургическое вмешательство	да	нет
	Хронический гемодиализ и трансплантация почки	да	нет
	Эмболизация сосудов наиболее крупной АМЛ	да	нет
	Нефрэктомия	да	нет
	Эверолимус	частично	нет
	Антиэпилептические средства	да	нет
	Противосудорожные средства	да	нет
	Гипотензивные средства	частично	нет
	Посиндромная терапия хронической почечной недостаточности	частично	нет
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	Тромбэндартерэктомия (хирургическое лечение)	ОМС+ВМП	
	Легочная баллонная ангиопластика (хирургическое лечение)	ОМС+ВМП	
	Консервативное лечение (лекарственная терапия)	Да при наличии инвалидности	

Поздняя диагностика и несвоевременная терапия — основные причины высокой инвалидизации и летальности при большинстве редких заболеваний.

Таблица 8. Инвалидизация пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней	**Уровень инвалидизации**	
	Доля пациентов с инвалидностью от общего числа пациентов	**Доля детей-инвалидов среди пациентов с инвалидностью**

Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0)	Нет данных[1]	Нет данных[1]
Акромегалия, E22.0	38%	нет
Гентингтона болезнь, G10	32%	нет данных
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	64%	100%
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	50%	нет
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	100%	94%
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	98%	87%
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	85%	100%
Нарушения цикла мочевины, E72.2	100%	100%
Недостаточность биотинидазы, E53.8	100%	100%
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	100%	100%
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	нет данных	нет данных
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	нет данных	нет данных
Первичные иммунодефициты	43%	53%
Первичный миелофиброз, D47.4	нет данных	нет данных
Помпе болезнь, E74.0	100%	58%
Рахитоподобные заболевания	16%	100%
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	нет данных	нет данных
Синдром короткой кишки	более 90%	более 90%
Спинальная мышечная атрофия, G12	100%	100%
Стилла болезнь взрослых, M06.1	нет данных	нет
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8	нет данных[2]	нет
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1; G63.3	59%	нет
Туберозный склероз, Q85.1	90%	85%
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	40-50%	нет данных

[1] Точных данных нет, число пациентов с подтвержденной инвалидностью составляет около 20 человек, из них 10 – дети.

[2] Минимум один из трех известных пациентов является инвалидом.

Низкая распространенность заболеваний в популяции не позволяет накопить массовый клинический опыт. Создание «центров экспертизы» по редким болезням способствует решению сложных вопросов постановки редкого диагноза, выбора и назначения жизненно необходимой терапии, динамического наблюдения за редким пациентом.

Таблица 9. Федеральные центры, курирующие диагностику и лечение редких заболеваний, не включенных в льготные программы федерального и регионального уровней

Федеральные центры, курирующие редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней	**Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные программы федерального и регионального уровней**
Федеральное государственное автономное учреждение «Национальный медицинский исследовательский Центр здоровья детей» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения

	обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0); Спинальная мышечная атрофия G12
Детская клиническая больница Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Санкт-Петербургский государственный педиатрический медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Рахитоподобные заболевания
Федеральное государственное бюджетное учреждение науки «Федеральный исследовательский центр питания, биотехнологии и безопасности пищи»	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5
Обособленное структурное подразделение Российская детская клиническая больница федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения РФ	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0; Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нарушения цикла мочевины, E72.2; Недостаточность биотинидазы, E53.8; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Помпе болезнь, E74.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0); Синдром короткой кишки; Спинальная мышечная атрофия, G12
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени В. А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5; Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4; Помпе болезнь, E74.0; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1+G63.3*; Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Клиника пропедевтики внутренних болезней, гастроэнтерологии и гепатологии им. В.Х.Василенко Первого МГМУ им. И.М.Сеченова	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова Министерства здравоохранения Российской Федерации (Сеченовский университет)	Лимфангиолейомиоматоз, D48.7; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*
ФГБУ «Национальный медицинский исследовательский центр профилактической медицины» Минздрава России	Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма) E78.0
Научно-исследовательский институт клинической кардиологии им. А.Л. Мясникова Федерального государственного бюджетного учреждения «Национальный медицинский исследовательски центр кардиологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма) E78.0
Национальный медицинский исследовательский центр детской гематологии, онкологии и иммунологии имени Дмитрия Рогачева	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Первичные иммунодефициты; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская

	лихорадка (FMF) E85.0);
Научно-исследовательский институт детской онкологии, гематологии и трансплантологии имени Р. М. Горбачевой	Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Медико-генетический научный центр» (только диагностика и медико-генетическое консультирование)	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.04; Туберозный склероз, Q85.1
Обособленное структурное подразделение «Научно-исследовательский клинический институт педиатрии имени академика Ю.Е. Вельтищева» федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0; Рахитоподобные заболевания; Спинальная мышечная атрофия, G12; Туберозный склероз, Q85.1
Клиника ревматологии, нефрологии и профпатологии им. Е.М. Тареева Федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Первый Московский государственный медицинский университет имени И.М. Сеченова» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Стилла болезнь взрослых, M06.1; Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8; Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1+G63.3*
Научно-исследовательский институт медицинской генетики федерального государственного бюджетного научного учреждения «Томский национальный исследовательский медицинский центр Российской академии наук»	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4; Помпе болезнь, E74.0,
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр эндокринологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Акромегалия, E22.0; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Рахитоподобные заболевания
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр гематологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Государственный научный центр Институт иммунологии» Федерального медико-биологического агентства	Первичные иммунодефициты
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научно-исследовательский институт ревматологии им. В.А. Насоновой»	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0; Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; Семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0); Стилла болезнь взрослых, M06.1
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Российский научно-исследовательский институт гематологии и трансфузиологии Федерального медико-биологического агентства»	Острый миелоидный лейкоз, C92.0; Первичный миелофиброз, D47.4
Федеральное государственное бюджетное научное учреждение «Научный центр неврологии»	Гентингтона болезнь, G10; Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0; Помпе болезнь, E74.0

Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр кардиологии» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр имени академика Е.Н. Мешалкина» Министерства здравоохранения Российской Федерации	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
Федеральное государственное бюджетное учреждение Национальный медицинский исследовательский центр сердечно-сосудистой хирургии им. А.Н. Бакулева Минздрава России	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8
ФГБУ «Нижегородский НИИ детской гастроэнтерологии» Минздрава России	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5
ФГБУ «Научно-исследовательский детский ортопедический институт имени Г.И. Турнера» Минздрава России	Мукополисахаридоз IVA, E76.2; Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3; Рахитоподобные заболевания
Федеральное государственное бюджетное учреждение «Российский научный центр «Восстановительная травматология и ортопедия» имени академика Г.А. Илизарова» Минздрава России	Мукополисахаридоз IVA, E76.2
Федеральное Государственное Бюджетное Учреждение «Национальный медицинский исследовательский центр травматологии и ортопедии имени Н.Н. Приорова» Минздрава России	Мукополисахаридоз IVA, E76.2

Доступность лекарственной терапии является залогом оказания адекватной медицинской помощи, благодаря которой снижается развитие необратимых инвалидизирующих и жизнеугрожающих осложнений редкого заболевания, повышается качество жизни пациентов и в ряде случаев улучшаются показатели долгосрочной выживаемости (вплоть до сопоставимой со здоровой популяцией соответствующего пола и возраста).

Таблица 10. Лекарственная терапия для редких заболеваний, не включенных в льготные государственные программы федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней	**Лекарственный препарат**	**Государственная регистрация лекарственного препарата на территории РФ**	**Производитель лекарственного препарата**
Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0)	Канакинумаб (Иларис) (CAPS, FMF, TRAPS, HIDS/MVK)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма АГ
	Анакинра (Кинерет) (CAPS)	Препарат не зарегистрирован	Соби, Швеция
	Безвременника осеннего семян экстракт (Колхикум-дисперт) (FMF)	Препарат зарегистрирован	Фармаселект Интернешнл Бетайлигунгс ГмбХ
	Иммуноглобулин человека нормальный 5%, 10%	Препарат зарегистрирован	Октафарма Фармацевтика Продуктион ГмбХ (Австрия) СиЭсЭл Беринг АГ (Швейцария)

			Институто Грифолз С.А. (Испания) Грифолз Терапьютикс (США) Кедрион С.п.А. (Италия)
Акромегалия, E22.0	Октреотид	Препарат зарегистрирован	ООО «Натива», ПАО «Фарм-Синтез» (Россия)
	Ланреотид (Соматулин Аутожель)	Препарат зарегистрирован	Ипсен Фарма (Франция)
	Пэгвисомант (Сомаверт)	Препарат зарегистрирован	Пфайзер Инк., (США)
Гентингтона болезнь, G10	Тетрабеназин (Нормокинезтин)	Препарат зарегистрирован	Троммсдорфф ГмбХ & Ко. КГ
	RG6042 олигонуклеотид	Препарат не зарегистрирован (проходит клинические испытания)	«Рош» (Roche)
Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	Себелипаза альфа (Канума)	Препарат зарегистрирован	Алексион Фарма Интернешнл Оперейшнс Анлимитед Компани, Ирландия
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Сиролимус (Рапамун)	Препарат зарегистрирован	Пфайзер Инк., США
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Элосульфаза альфа (Вимизайм)	Препарат зарегистрирован	БиоМарин Интернэшнл Лтд (Великобритания)
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	Аталурен (Трансларна)	Препарат не зарегистрирован	PTC
	Этеплирсен (Эксондис 51)	Препарат не зарегистрирован	Sarepta Therapeutics Inc (США)
Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Асфотаза альфа (Стрензик)	Препарат зарегистрирован	Алексион Фарма Интернешнл Оперейшнс Анлимитед Компани, Ирландия
Нарушения цикла мочевины, E72.2	Фенилбутират натрия (Аммонапс)	Препарат не зарегистрирован	Соби, Швеция
	Равикти (глицерол фенилбутират)	Препарат не зарегистрирован	Соби, Швеция
Недостаточность биотинидазы, E53.8	Биотин (Биотин-ратиофарм)	Препарат не зарегистрирован	Ратиофарм ГмбХ, Германия
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Церлипоназа альфа (Бринейра)	Препарат не зарегистрирован	БиоМарин Интернэшнл Лтд (Ирландия)
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0	Сатрализумаб (Энспринг)	Препарат не зарегистрирован (проходит КИ)	Рош (Roche)
Острый миелоидный лейкоз, C92.0	Мидостаурин (Ридапт)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма АГ
	Венетоклакс (Венклекста)	Препарат зарегистрирован	ЭббВи Дойчланд ГмбХ и Ко.КГ
Первичные иммунодефициты	Иммуноглобулин человека нормальный 5%, 10%	Препарат зарегистрирован	Октафарма Фармацевтика Продуктион ГмбХ (Австрия) СиЭсЭл Беринг АГ (Швейцария) Институто Грифолз С.А. (Испания) Грифолз Терапьютикс (США) Кедрион С.п.А. (Италия)
Первичный миелофиброз, D47.4	Руксолитиниб (Джакави)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма Штейн АГ (Швейцария)

Помпе болезнь, E74.0	Алглюкозидаза альфа (Майозайм)	Препарат зарегистрирован	Джензайм Европа Б.В., Нидерланды
Рахитоподобные заболевания	Буросумаб (Крисвита)	Препарат не зарегистрирован	Ultragenyx Pharmaceutical (США)
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Эволокумаб (Репата)	Препарат зарегистрирован	Амджен/Амджен Мэньюфэкчуринг Лимитед (США)
Синдром короткой кишки	Парентеральное питание	Препарат зарегистрирован	Ферезниус Каби/БиБраун
	Солувит Н	Препарат зарегистрирован	Фрезениус Каби
	Виталипид Н	Препарат зарегистрирован	
	Аддамель Н	Препарат зарегистрирован	
	Тедуглутид (Гаттекс)	Препарат не зарегистрирован	Шайер Фармасьютикалс Айерленд Лимитед, Ирландия
Спинальная мышечная атрофия, G12	Нусинерсен (Спинраза)	Препарат зарегистрирован	Biogen (Швейцария)
	Рисдиплам (Эврисди)	Препарат не зарегистрирован (проходит КИ)	Рош (Roche)
	Onasemnogene abeparvovec-xioi (Золгенсма)	Препарат не зарегистрирован	AveXis (группа компания Novartis)
	Бранаплам	Препарат не зарегистрирован (проходит КИ)	Novartis
	Релдесемтив	Препарат не зарегистрирован (проходит КИ)	Cytokinetics
	SRK-015	Препарат не зарегистрирован (проходит КИ)	Scholar Rock
Стилла болезнь взрослых, M06.1	Канакинумаб (Иларис)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма
	Анакинра (Кинерет)	Препарат не зарегистрирован	Соби
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, E85.4 + I43.1*+E85.8	Тафамидис	Препарат не зарегистрирован[1]	Информация о производителе будет доступна после регистрации препарата[1]
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*	Тафамидис (Виндакель)	Препарат зарегистрирован	Каталент Фарма Солюшнз ЭлЭлСи, США
Туберозный склероз, Q85.1	Эверолимус (Афинитор)	Препарат зарегистрирован	Новартис Фарма Штейн АГ (Швейцария)
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	Риоцигуат (Адемпас)	Препарат зарегистрирован	Байер Фарма АГ

[1] В настоящее время не зарегистрировано показание к применению данного препарата для лечения указанного заболевания, регистрация ожидается не ранее 2 квартала 2020 года.

В большинстве случаев препараты, предназначенные для патогенетической терапии редких (орфанных) заболеваний, — это дорогостоящие лекарственные препараты, не имеющие аналоговых замен.

Таблица 11. Расчет стоимости годового курса лекарственной терапии для редких (орфанных) заболеваний, не включенных в льготные государственные программы федерального и регионального уровней

Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней	**Лекарственный препарат**	**Форма выпуска**	**Дозировка**	**Количество мг/мкг в таблетке/ флаконе**	**Количество таблеток/ флаконов в упаковке**	**Цена, руб. (без НДС)**	**Количество единиц (упаковок или флаконов) в неделю[1]**	**Количество единиц (упаковок или флаконов) в год[1]**	**Затраты в год на 1 пациента, руб. (без НДС)[1]**
Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0)	Канакинумаб (Иларис)	Лиофилизат для приготовления раствора для подкожного введения 150 мг, флакон 6 мл, пачка картонная	**CAPS:** Рекомендованная начальная доза - 1 раз в 8 недель. Дети в возрасте от 2 лет до 4 лет ≥7,5 кг- 4 мг/кг. Взрослые и дети старше 4 лет >40 кг-150 мг ≥15 кг - ≤40 кг - 2мг/кг ≥7,5 кг - <15 кг -4 мг/кг, (макс. 8 мг/кг или 600 мг раз в 8 недель)	150 мг	1 флакон	530 922,67	0.125	7	3 716 458,69
			FMF, TRAPS, HIDS/MKD: - 150 мг у пациентов с массой тела >40 кг; - 2 мг/кг у пациентов с массой тела ≤40 кг. Инъекция каждые 4 недели (макс. в дозе 300 мг или 4 мг/кг каждые 4 недели)	150 мг	1 флакон	530 922,67	0.25	13	6 901 994,71
	Анакинра (Кинерет)	Раствор для инъекций, предзаполненные шприцы 100 мг	**CAPS:** Начальная доза: 1-2 мг/кг/день (макс. 8	100 мг	1 флакон	2 256,12	7	365	823 483,8

			мг/кг/день)						
	Безвременника осеннего семян экстракт (Колхикум-дисперт)	Таблетка, покрытая оболочкой, 0,5 мг	**FMF:** Стартовая доза у детей <5 лет - 0,5 мг (макс. 3 мг/день у взрослых, 2 мг/день у детей)	0,5 мг	20 таблеток	958,00	1	52	49 816.00
Акромегалия, Е22.0	Октреотид	Подкожные инъекции	10, 20, 30, 40 мл 1 раз в 28 дней		1 ампула	17 000 – 25 000	0,25	13	221 000 – 325 000
	Ланреотид (соматулин Аутожель)	Подкожные инъекции	60 мг		1 шприц	35 000 – 75 000		5-12	до 900 000
	Пэгвисомант (Сомаверт)	Лиофилизат для приготовления раствора для подкожного введения 10 мг, 15 мг или 20 мг пэгвисоманта в стеклянном флаконе. Растворитель: вода для инъекций 1,0 мл в шприц одноразовый из бесцветного стекла. 30 флаконов лиофилизата, 30 флаконов в картонной пачке	Подкожно вводят начальную дозу 40 мг или 80 мг препарата, после чего пациент должен начать ежедневные подкожные инъекции по 10 мг препарата.	10 мг 15 мг 20 мг	30 флаконов	Препарат включен в перечни ЖВНЛП и ОНЛП с 2020 г. Планируемые цены: 126 233 за 10 мг №30 189 349 за 15 мг №30 252 466 за 20 мг №30	0,23	12 упаковок	 1 514 796 2 272 188 3 029 592
Гентингтона болезнь, G10	Тетрабеназин (Нормокинезтин)	Таблетки 25 мг	По назначению врача	25 мг	112 таблеток	9 736,36	0,25	12	116 836,32
	RG6042 олигонуклеотид	Не зарегистрирован							
Дефицит лизосомной кислой липазы, Е75.5	Себелипаза альфа (Канума)	Концентрат для приготовления раствора для инфузий 2 мг/мл, флакон 10 мл	1 мг/кг веса в/в каждые 2 недели	20 мг	1 флакон	430 000	1	52	22 360 000
Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Сиролимус (Рапамун)	Таблетки 1 мг, покрытые оболочкой, по 10 таблеток в контурной ячейковой упаковке	Начальная доза препарата - 2 мг в день	1 мг	100 таблеток	41 814,89	0,14	7,3 упаковки №100	305 248, 70

		(блистере), по 3 или 10 блистеров в картонной пачке							
Мукополисахаридоз IVA, E76.2	Элосульфаза альфа (Вимизайм)	Концентрат для приготовления раствора для инфузий, флакон 5 мл	2 мг/кг веса в/в один раз в неделю	5 мг	1 флакон	91 038,96	2 мг/кг массы тела вводится один раз в неделю	424 флакона (средний вес 20 кг)	38 600 519 (средний вес пациента 20 кг)
Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	Аталурен (Трансларна)	Гранулы белого или почти белого цвета для перорального применения, пакет 125/250/1000 мг, пачка картонная 30 пакетов	40мг/кг массы тела ежедневно в 3 приёма	125/250/1000 мг в пакете	30 пакетов		Зависит от массы тела пациента (280 мг/кг) Пациент массой тела 27 кг = 7560 мг в неделю (30 пакетов = 10 пачек 250 мг)	Зависит от массы тела пациента (14600 мг/кг). Пациент массой 27 кг = 394200 мг в год (1577 пакетов = 53 пачки 250 мг)	Нет данных[2]
Нарушение обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	Асфотаза альфа (Стрензик)	Раствор для подкожного введения 40мг/мл или 100 мг/мл	2 мг/кг веса, подкожно 3 раза в неделю или 1 мг/кг веса 6 раз в неделю	18/28/40/80	12 флаконов	149 767 (за 1 флакон 28 мг)	3	156	363 652 (для пациента до 14 кг)
Нарушения цикла мочевины, E72.2	Фенилбутират натрия (Аммонапс)	Гранулы для приема внутрь, 940мг/г, упаковка 266 г	450 - 600 мг/кг/день	250 г в упаковке	1 упаковка	218 530	0,25	13	2 840 890[3]
	Глицерол фенилбутират (Равикти)	Жидкость для приема внутрь, 1,1г/мл, флакон 25 мл	От 5 до 12,5 г/м^2/день	27,5 мг во флаконе	1 флакон	75 000	1	52	3 900 000[3]

Недостаточность биотинидазы, E53.8	Биотин (Биотин-ратиофарм)	Таблетки 5 мг	4 таблетки в сутки	5 мг	30	2500	1	52	130 000[3]
Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Церлипоназа альфа (Бринейра)	Раствор для инфузий, флакон 5 мл	300 мг в/в один раз в две недели	150 мг	2 флакона	1 997 262	0,5 уп. (2 флакона раз в две недели)	26 уп. (52 недели)	51 928 812[3] (по информации поставщика)
Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36,	Сатрализумаб	Препарат не зарегистрирован							
Первичные иммунодефициты	Иммуноглобулин человека нормальный 5%, 10%	Форма выпуска и цена зависят от производителя. Расчет стоимости произведен из расчета среднерыночной цены и средней потребности в препарате на взрослого пациента							1 500 000,00
Первичный миелофиброз, D47.4	Руксолитиниб (Джакави)	Таблетки, 15 мг, 14 шт. - блистеры (4) - пачки картонные	15 мг 2 раза в день	15 мг	56	174 490.58	0,25	12	2 093 886,96
		Таблетки, 5 мг, 14 шт. - блистеры (4) - пачки картонные	Для корректировки дозы	5 мг	56	98 318.23			Нет данных[4]
Помпе болезнь, E74.0	Алглюкозидаза альфа (Майозайм)	Лиофилизат для приготовления концентрата для приготовления раствора для инфузий, флаконы стеклянные 20 мл	Внутривенная инфузия один раз каждые 2 недели, 20 мг/кг массы тела	50 мг	1 флакон	47 100		390 флаконов (дети) 780 флаконов (взрослые)	18 369 000 36 738 000
Рахитоподобные заболевания	Моноклональные антитела к FGF-23 (burosumab)	раствор для инъекций, 10мг/мл, 20 мг/мл, 30 мг/мл, флакон 1 мл	Подкожно 0,8 мг/кг раз в 2 недели	10 мг, 20 мг, 30 мг	1 флакон	1 флакон (10 мг) 288 000,00 1 флакон (20 мг) 665 172 руб.	от 2 уп. раз в 2 недели (и более зависит от веса)	24-48	10 080 000,00 и более (зависит от веса)[3]
Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0	Эволокумаб (Репата)	Раствор для подкожного введения, 140 мг/мл	Шприц-ручка объемом 1 мл	140 мг в шприц-ручке	1 шприц-ручка в упаковке	12 020	0,5-0,75 в неделю или 3 в месяц	26 36	315 520 432 720
Синдром короткой кишки	СМОФКабивен цетральный	Эмульсия для инфузий в трехкамерном контейнере в пакете		1477 мл (раствор аминокислот - 750 мл, декстроза 42%	4 пакета			365 пакетов	814 848,00

				- 446 мл, жировая эмульсия - 281 мл)					
	Солувит Н, водорастворимые витамины, порошок лиофилизированный для инфузии, во флаконах	Лиофилизат для приготовления раствора для инфузий во флаконах		10 мл	10 флаконов			180 флаконов	56 395,00
	Виталипид Н детский, жирорастворимые витамины, эмульсия для инфузий во флаконах	Эмульсия для инфузий в ампулах		10 мл	10 ампул			180 ампул	37 349,00
	Аддамель Н, раствор микроэлементов для инфузий, во флаконах	Концентрат для приготовления раствора для инфузий в ампулах		10 мл	20 ампул			180 ампул	32 860,00
	Тедуглутид (Гаттекс)	Препарат не зарегистрирован							
Спинальная мышечная атрофия, G12	Нусинерсен (Спинраза)	Раствор для интратекального введения во флаконах 5мл	6 инъекций в первый год, 3 инъекции во второй и последующие годы	12 мг	1 флакон (1 инъекция)	7 918 165 [5] (стоимость 1 инъекции, уточняется)	Первые три инъекции с интервалом 14 дней, четвертая через 30 дней, далее раз в 4 месяца	6 инъекций в первый год, 3 инъекции во второй и последующие годы	47 508 990 в первый год лечения, 23 754 495 на каждый последующий (стоимость уточняется)
	Onasemnogene abeparvovec-xioi (Золгенсма)	Внутривенная инфузия	1 инфузия на всю жизнь	Дозировка рассчитывается по весу, стоимость препарата рассчитывается на пациента вне зависимости от количества необходимого	Персонализированный набор по весу пациента	134 968 312	1 инъекция на всю жизнь	1 инъекция на всю жизнь	134 968 312[3] (на всю жизнь)

				препарата для пациента (персонализированная медицина)					
	Рисдиплам	Порошок для приготовления раствора для приема внутрь	0,75 мг/мл	60 мг во флаконе	1	Нет данных[2]			Нет данных[2]
Стилла болезнь взрослых, M06.1	Канакинумаб (Иларис)	Лиофилизат для приготовления раствора для подкожного введения 150 мг, флакон 6 мл, пачка картонная	При массе тела ≥7,5 кг - 4 мг/кг (с максимальным увеличением до 300 мг) каждые 4 недели в виде п/к инъекции	150 мг	1 флакон	530 922,67	0,5	13	13 803 989.42
	Анакинра (Кинерет)	Раствор для инъекций, предзаполненные шприцы 100 мг	Начальная доза: 1-2 мг/кг/день (макс 8 мг/кг/день)	100 мг	1 флакон	Нет данных[2]	7	365	Нет данных[2]
Туберозный склероз, Q85.1	Эверолимус (Афинитор)	таблетки 2,5 мг, 10 шт. - упаковки ячейковые контурные (3) - пачки картонные	Рассчитывается в зависимости от площади поверхности тела. В среднем дозировка составляет 7,5 мг ежедневно, перорально	2,5	30 таблеток	109 653	0,7	36,5	4 002 337,79
Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+E85.8	Тафамидис	Капсулы 61 мг №30	Рекомендуемая доза составляет 61 мг внутрь 1 раз в сутки независимо от приема пищи	61 мг в капсуле	30 капсул	Нет данных[2]	0,25	12	Нет данных[2]
Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1; G63.3	Тафамидис (Виндакель)	Капсулы 20 мг,15 капсул в блистере, 2 блистера в упаковке	Рекомендуемая доза препарата Виндакель составляет 20 мг внутрь 1 раз в сутки независимо от приема пищи	20 мг в капсуле	30 капсул	818 300	0,25	12	9 819 600
Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	Риоцигуат (Адемпас)	Таблетки, покрытые пленочной оболочкой 0,5мг/ 1,0мг/ 1,5мг/2,0мг/2,5мг	Внутрь 3 раза в день назначенную дозировку	Таблетка 0,5мг содержит 0,5мг, 1,0мг-1,0мг	42 таблетки в упаковке	69 307	0,5	26	1 801 982

		(блистер)		соответственно					

[1] Усредненное значение, которое может варьироваться в зависимости от веса пациента, схемы лечения и др.

[2] Препарат не зарегистрирован на территории РФ, данные могут быть предоставлены после регистрации

[3] Препарат не зарегистрирован на территории РФ, данные предварительные и могут быть скорректированы после регистрации препарата

[4] Данная форма выпуска препарата используется для корректировки основной дозы

5 Цена за 1 упаковку препарата по данным сайта zakupki.gov.ru, включая НДС и надбавку поставщиков

Источником финансирования лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, является бюджет субъекта РФ. Однако отсутствие нормативно закрепленных регистров данной группы редких (орфанных) пациентов «растворяет» их среди региональных льготников, поэтому не формируется системный подход к организации медицинской помощи и лекарственному обеспечению (как это происходит с редкими (орфанными) пациентами из перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности), нет маршрутов пациентов, не посчитана потребность в финансовых средствах, не определены источники финансирования.

Для улучшения ситуации субъекты РФ могут воспользоваться правом и полномочиями по формированию собственных льготных перечней заболеваний и препаратов. Такой подход особенно актуален в связи с формированием единой цифровой системы амбулаторного лекарственного обеспечения и ее плановым запуском в 2022 году.

Компании-производители лекарственных средств для пациентов, страдающих редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, повышают доступность лекарственной терапии за счет регистрации препаратов на территории РФ, а также подачи необходимых документов для включения таких препаратов в перечень ЖНВЛП.

В настоящий момент ряд компаний-производителей лекарственных средств в рамках социальной ответственности бизнеса имеют благотворительные программы по лекарственному обеспечению пациентов. Целью данных программ является приближение начала терапии к моменту постановки диагноза. Как правило, длительность подобных программ не превышает 6 месяцев, так как они призваны обеспечить потребность в препарате на срок, необходимый для организации конкурсных процедур органами управления здравоохранением субъектов РФ и не могут заменять государственные гарантии в обеспечении пациентов с редкими заболеваниями необходимой им лекарственной терапией.

Таблица 12. Наличие благотворительных программ в рамках социальной ответственности бизнеса

Компания-производитель	**Редкое (орфанное) заболевание, не включенное в льготные государственные программы федерального и регионального уровней**	**Наличие благотворительной программы**
«Алексион Фарма»	Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5	да
	Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3	да
«БиоМарин Интернэшнл Лтд»	Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4	Возможна по согласованию с органами управления здравоохранением по жизненным показаниям

		конкретного пациента, после постановки диагноза и рекомендации терапии, на период решения вопросов организации обеспечения за счет бюджетных средств
«Санофи»	Помпе болезнь, E74.0	да
«Новартис»	Туберозный склероз, Q85.1	да
	Первичный миелофиброз, D47.4	да
	Острый миелоидный лейкоз, C92.0	да
«Байер»	Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8	да
«Шайер Биотех Рус»	Синдром короткой кишки	Да, в единичных случаях в рамках программы расширенного доступа. В течение шести месяцев.
Biogen	Спинальная мышечная атрофия, G12	До регистрации в России была открыта лимитированная программа раннего доступа (для 42 пациентов в возрасте не старше 2 лет и без длительной вентиляции, со СМА 1 типа). Препарат предоставляется для годового курса лечения. Набор пациентов в программу закрыт после регистрации препарата в России.
PTC	Мышечная дистрофия Дюшенна, G71.0	В рамках клинических исследований
«Рош»	Спинальная мышечная атрофия, G12	Планируется на 2020 год
	Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36	Планируется на 2020 год
«Пфайзер Инк», США	Лимфангиолейомиоматоз, D48.7	Да, по письменной просьбе лечебного учреждения
	Акромегалия, E22.0	
	Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1; G63.3	

Получение льготного лекарственного препарата для пациентов с редкими заболеваниями, не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, в настоящий момент гарантировано только при наличии установленной инвалидности. Ряд регионов обеспечивают пациентов по решению суда:

- Акромегалия, E22.0: г. Кострома.
- Дефицит лизосомной кислой липазы, E75.5: Пензенская, Ленинградская, Волгоградская, Оренбургская области.
- Недостаточность биотинидазы, E53.8: Челябинская область.
- Помпе болезнь, E74.0: Воронежская, Оренбургская, Свердловская области, Республика Дагестан, Краснодарский край, Республика Татарстан (получено судебное решение), Курганская область (получено судебное решение).
- Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*: г. Санкт-Петербург (заключено мировое соглашение).
- Аутовоспалительные заболевания (гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD) D89.0; криопирин-ассоциированный периодический синдром

(CAPS), M08.2; периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0; семейная средиземноморская лихорадка (FMF) E85.0): Республика Дагестан, Нижегородская область.

- Лимфангиолейомиоматоз, D48.7: г. Уфа
- Нарушения цикла мочевины, E72.2: Челябинская область (1 пациент), Нижегородская область (пациент получает денежную дотацию из средств соцзащиты на приобретение препарата).
- Первичные иммунодефициты: Республика Башкортостан (пять из шести судебных решений исполняется), Республика Дагестан, Иркутская область, Краснодарский край, Красноярский край, Нижегородская область, Новгородская область (одно из двух судебных решений исполняется), Орловская область, Республика Татарстан, Ярославская область.
- Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия: г. Санкт-Петербург (2 пациента)

Для обеспечения системного подхода к совершенствованию медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, в том числе не включенными в льготные программы федерального и регионального уровней, необходимо формирование актуального нормативно-правового контура сферы редких заболеваний в целом:

- Национальный план (стратегия) в области редких (орфанных) заболеваний «Редкие 2020-2030», отражающий потребности пациентов в качественной и своевременной медицинской помощи на всех этапах течения редкой (орфанной) болезни.
- «Дорожная карта» и Федеральная программа по редким (орфанным) болезням, позволяющие в несколько этапов создать современную устойчивую систему профилактики, диагностики, организации медицинской помощи и льготного лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, проживающих на территории РФ.

[1] Нозологии, информация по которым представлена для анализа:

1. Акромегалия, E22.0
2. Гентингтона болезнь, G10
3. Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонат-киназы (HIDS/MKD), D89.0;
4. Дефицит лизосомной кислой липазы E75.5
5. Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), M08.2;
6. Лимфангиолейомиоматоз D48.7
7. Мукополисахаридоз IV A, E76.2
8. Мышечная дистрофия Дюшенна G71.0
9. Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), E83.3
10. Нарушения цикла мочевины, E72.2
11. Недостаточность биотинидазы, E53.8
12. Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, E75.4
13. Оптиконевромиелит (болезнь Девика), G36.0
14. Острый миелоидный лейкоз, C92.0

15. Первичные иммунодефициты: Наследственная гипогаммаглобулинемия, D80.0; Несемейная гипогаммаглобулинемия, D80.1; Избирательный дефицит иммуноглобулина A [IgA], D80.2; Избирательный дефицит подклассов иммуноглобулина G [IgG], D80.3; Избирательный дефицит иммуноглобулина M [IgM], D80.4; Иммунодефицит с повышенным содержанием иммуноглобулина M [IgM], D80.5; Недостаточность антител с близким к норме уровнем иммуноглобулинов или с гипериммуноглобулинемией, D80.6; Преходящая гипериммуноглобулинемия детей, D80.7; Другие иммунодефициты с преимущественным дефектом антител, D80.8; Синдром Вискотта-Олдрича, D82.0; Синдром Ди Джорджи, D82.1; Синдром гипериммуноглобулина E [IgE], D82.4; Иммунодефицит, связанный с другими уточненными значительными дефектами, D82.8; Иммунодефицит, связанный со значительным дефектом, неуточненный, D82.9; Общий вариабельный иммунодефицит с преобладающими отклонениями в количестве и функциональной активности B-клеток, D83.0; Общий вариабельный иммунодефицит с преобладанием нарушений иммунорегуляторных T-клеток, D83.1; Другие общие вариабельные иммунодефициты, D83.8; Другие уточненные иммунодефицитные нарушения, D84.8; Иммунодефицит неуточненный, D84.9
16. Первичный миелофиброз, D47.4
17. Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), E85.0;
18. Помпе болезнь, E74.0
19. Рахитоподобные заболевания
20. Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), E78.0
21. Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), E85.0)
22. Синдром короткой кишки, K90.8, K90.9, K91.1, K91.2, K91.8
23. Спинальная мышечная атрофия G12 (кроме БАС, G12.2)
24. Стилла болезнь взрослых, M06.1
25. Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия E85.4 + I43.1*+ E85.8
26. Транстиретиновая семейная амилоидная полинейропатия, E85.1 + G63.3*
27. Туберозный склероз, Q85.1
28. Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия, I27.8

[2] https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php

[3] Согласно данным Росстата общая численность населения России на 1 января 2019 года составляет 146 780 720 человек

Организации, участвовавшие в опросе:

1. Автономная некоммерческая организация «Центр помощи пациентам «Геном»»
2. Автономная некоммерческая организация Международный центр помощи пациентам с орфанными заболеваниями «Редкие люди»
3. Автономная некоммерческая организация по оказанию помощи больным с синдромом короткой кишки и метаболическими нарушениями «Ветер надежд»
4. Благотворительный фонд помощи детям с миодистрофией Дюшенна и иными тяжелыми нервно-мышечными заболеваниями «МойМио»
5. Благотворительный фонд помощи детям и взрослым с нарушениями иммунитета «Подсолнух»
6. Благотворительный фонд помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семьи СМА»
7. Межрегиональная общественная организация поддержки пациентов с Воспалительными Заболеваниями Кишечника (ВЗК) и Синдромом Короткой Кишки (СКК) «ДОВЕРИЕ»
8. Межрегиональная благотворительная общественная организация пациентов с патологией гипофиза «Великан»
9. Межрегиональная общественная организация «Российское респираторное общество»
10. Межрегиональная благотворительная общественная организация инвалидов «Союз пациентов и пациентских организаций по редким заболеваниям»
11. Некоммерческая общественная организация «Российское медицинское общество по артериальной гипертонии» (РМОАГ)
12. Общероссийская общественная организация «Всероссийское общество редких (орфанных) заболеваний»