

**Информация по вопросу «О защите прав несовершеннолетних,  
страдающих орфанными (редкими)»**

*Докладчик: Лазарь Дмитрий Николаевич, заместитель начальника главного управления организации медицинской помощи – начальник отдела медицинской помощи матерям и детям Министерства здравоохранения Республики Беларусь*

На сегодняшний день в Республике Беларусь количество пациентов с редкими болезнями в стране составляет **около 5000 человек**.

Определен Перечень орфанных заболеваний, который включает 151 нозологию (приказ Министерства здравоохранения Республики Беларусь № 1153 02.09.2022 «Об орфанных (редких) заболеваниях и лекарственных препаратах»).

Лечение преимущественного большинства орфанных болезней симптоматическое (медикаментозное, хирургическое), позволяющее улучшить качество и продолжительность жизни пациентов.

На сегодняшний день в республике осуществляется лечение детей с орфанными заболеваниями по 42 нозологиям.

Финансирование лечения детей в Республике Беларусь с орфанными заболеваниями проводится за счет средств республиканского бюджета, часть – за счет средств местного бюджета (диетотерапия метаболических заболеваний). А также дополнительно за счет денежных средств благотворительных общественных объединений и за счет спонсорских средств.

За последние 3 года для лечения детей с орфанными заболеваниями из всех источников затрачено более 300, млн. бел. руб.

Следует отметить, что основное финансирование в размере 90% (281,7 млн. бел. руб.) для лечения детей с орфанными заболеваниями проводятся за средства бюджета и дополнительно за счет спонсорских средств и средств общественных объединений – 10% (30,9 млн. бел. руб.).

подавляющее большинство существующих лекарственных препаратов (далее – ЛП) для патогенетической терапии орфанных заболеваний – это ЛП, которые не приводят к полному или частичному излечению, а только приостанавливают на время развитие клинических проявлений и отодвигают сроки развития осложнений заболевания. Лечение данными ЛП пожизненное и дорогостоящее.

В стране для лечения детей с орфанными заболеваниями используются: ЛП для патогенетического лечения, ферментозаместительной терапии, средства медицинского назначения (повязки пластырного типа для лечения врожденного буллезного эпидермолиза), а также проводится генно-заместительная терапия (лечение спинальной мышечной атрофии).

Для улучшения доступности лечения пациентов детского возраста со СМА, миодистрофией Дюшенна Минздрав активно сотрудничает с медицинскими организациями Российской Федерации.

Также в рамках переговоров между Республикой Беларусь и Российской Федерацией проводится работа по привлечению запланированного в Российской Федерации клинического исследования по изучению переносимости, безопасности и эффективности генотерапевтического ЛП GNR 097 (предполагаемый аналог – ЛП Элевидис), Акционерное общество «ГЕНЕРИУМ», Россия. На I фазу исследования Республика Беларусь рассматривается как страна, которая начнет в 2025 году набор пациентов для введения экспериментального ЛП GNR 097.

**В настоящее время в Республике Беларусь общее количество пациентов с генетически подтвержденной спинальной мышечной атрофией (далее – СМА), состоящих на учете в организациях здравоохранения, составляет - 86 детей.**

В настоящее время для пациентов детского и взрослого населения функционируют Республиканские центры наследственных нервно-мышечных заболеваний (ННМЗ) на базе ГУ «РНПЦ «Мать и дитя» и «РНПЦ неврологии и нейрохирургии».

Диагностика СМА для пациентов детского и взрослого населения осуществляется бесплатно, за счет бюджетных средств в РНПЦ «Мать и дитя».

В связи с резко изменившейся ситуацией в последние годы и созданием новых лекарственных средств генной инженерии появилась возможность изменить течение данного генетического заболевания, предотвратить раннюю смерть детей, а при назначении препаратов с патогенетическим механизмом в ранних сроках жизни модифицировать течение заболевания с высокой вероятностью отсутствия клинических проявлений заболеваний и улучшить их качество жизни, лечение проводится в течение всей жизни.

С медико-социальной и экономической стороны важным и целесообразным является ранее назначение патогенетического лечения (пока у ребенка присутствует двигательная активность, глотает и дышит самостоятельно), поскольку в ряде случаев дает возможность развития детей сопоставимого с показателями близкими к норме.

В Республике Беларусь для проведения патогенетической терапии пациентов со СМА зарегистрированы следующие препараты: Спинраза (Нусинерсен), Рисдиплам (Эврисди) и Золгенсма (Онамсемноген аберповек). При этом названные препараты не включены в Республиканский формуляр лекарственных средств, Перечень основных лекарственных средств, в связи с чем, обеспечение ими пациентов может быть осуществлено только на платной основе за счет личных средств или иных не запрещенных законодательством источников.

Во исполнение поручения Правительства Министерством здравоохранения совместно с Министерством антимонопольного регулирования и торговли организовано лечение детей, страдающих спинальной мышечной атрофией (далее – СМА) лекарственным препаратом Золгенсма за счет средств спонсорской помощи. В 2023 году в государственном учреждении «Республиканский научно-практический центр «Мать и дитя» (далее – РНПЦ «Мать и дитя») открыт расчетный счет для учета средств,

поступающих на благотворительные цели (в белорусских рублях и долларах США).

В настоящее время за счет спонсорских средств 7 детям со СМА закуплен и введен ЛП Золгенсма.

*Справочно.*

*В 2023 году – 15,2 млн. бел.руб., в 2024 году – 6,7 млн. бел.руб.*

На базе РНПЦ «Мать и дитя» функционирует Республиканский врачебный консилиум по генно-заместительной и патогенетической терапии (далее – РВК по ГЗПТ). Решение о допуске к генно-заместительной терапии препаратом Онасемноген абепарвовек (Золгенсма) определяется РВК по ГЗПТ на основании четко определенных критериев.

*Справочно.*

*После однократного введения данного ЛС дальнейшее патогенетическое лечение не требуется. Геннозаместительная терапия проводится детям в возрасте до 2-х лет или с весом до 13,5 кг. В настоящее время имеется 1 пациент с подтвержденным диагнозом СМА, подходящий под критерии данной терапии, имеющий временные противопоказания к геннозаместительной терапии (вес превышает возрастную норму).*

Всего получили геннозаместительную терапию ЛП Золгенсма 17 детей (из них 3 в международной программе по рандомизированному доступу, 2 за счет личных средств и спонсорских, 7 за счет привлечения средств учреждений Республики Беларусь, перечисленных на целевой благотворительный счет в ГУ РНПЦ «Мать и дитя», 5 пациентов в рамках клинического исследования получили экспериментальный препарат (предполагаемый аналог – препарата Золгенсма), из них двое детей получило лечение в центрах клинического исследования в Москве.

**На сегодняшний день в листе ожидания на введение препарата Золгенсма находится 1 ребенок со СМА до 2-х лет. Для закупки препарата собрана сумма, закупка завершена. Введение Золгенсма запланировано на июнь 2025 года.**

Для оптимизации работы с применением инновационных технологий в лечении пациентов детского возраста со СМА в 2023 и 2024 годах Республика Беларусь активно участвовала в клиническом исследовании лекарственного препарата для лечения СМА.

*Справочно.*

*Открытое несравнительное клиническое исследование безопасности и эффективности аденоассоциированного вирусного вектора с геном SMN (ANB-004 (АО «БИОКАД», Россия)) при его однократном внутривенном введении в возрастающих дозах детям со СМА.*

В настоящее время II фаза проводимого исследования завершена, набор пациентов в исследование прекращен, но по предварительной информации АО «БИОКАД» (Россия) Республика Беларусь рассматривается для проведения III фазы клинического исследования, ожидаемый срок начала III фазы конец 2025 года, участие в клиническом исследовании будет продолжено.