

УДК 616.1/9:615.2/.3

ББК 54.1

Я31

**Ягудина Р.И.**

**Я31** Редкие заболевания и орфанные лекарственные средства / Р.И. Ягудина, Н.И. Королева. — М.: ООО «Издательство «Медицинское информационное агентство», 2015. — 776 с.

ISBN 978-5-9986-0204-7

В издании представлен обзор законодательства, диагностики, эпидемиологии, клинических проявлений и экономического бремени редких болезней. Продемонстрированы законодательные акты Российской Федерации, касающиеся редких заболеваний, а также рассмотрены вопросы нормативно-правового регулирования в сфере редких заболеваний и орфанных лекарственных средств в США и ЕС. Отдельная глава посвящена общественным организациям России, которые занимаются редкими болезнями или группами заболеваний. Приведены перечни орфанных препаратов, дана характеристика и перспективы развития мирового рынка орфанных лекарственных средств. Показана важность и перспективы оценки технологий здравоохранения при внедрении и использовании орфанных лекарственных средств (продуктов) в клинической практике.

Для врачей, сталкивающихся с проблемой редких болезней, организаторов здравоохранения, работников фарминдустрии, общественных деятелей.

**УДК 616.1/9:615.2/.3**

**ББК 54.1**

ISBN 978-5-9986-0204-7

© Ягудина Р.И., Королева Н.И., 2015

© Оформление. ООО «Издательство  
«Медицинское информационное  
агентство», 2015

Все права защищены. Никакая часть данной книги не может быть воспроизведена в какой-либо форме без письменного разрешения владельцев авторских прав.

# ОГЛАВЛЕНИЕ

Предисловие.....	7
Список сокращений.....	12
Введение.....	17
 Глава 1. Редкие заболевания: терминологические подходы и общие черты.....	 20
1.1. Определения редких заболеваний.....	20
1.2. Эпидемиология редких заболеваний.....	25
1.3. Принципы классификации редких заболеваний. Основные редкие нозологические единицы.....	33
1.4. Этиология редких заболеваний.....	34
1.5. Патогенез редких заболеваний.....	48
1.6. Классификация редких заболеваний по клиническому принципу.....	82
1.7. Отдельные редкие нозологические единицы.....	109
1.8. Клинические последствия редких заболеваний.....	140
1.9. Критерии отнесения нозологий к редким заболеваниям.....	145
 Глава 2. История нормативно-правового регулирования редких заболеваний и орфанных лекарственных средств за рубежом.....	 152
2.1. Нормативно-правовое регулирование вопросов редких заболеваний и орфанных лекарственных средств в США.....	154
2.2. Нормативно-правовое регулирование вопросов редких заболеваний и орфанных лекарственных средств в Европе.....	160

Глава 3. Законодательные основы оказания медицинской и лекарственной помощи пациентам с редкими заболеваниями в России. Последовательность формирования российских перечней редких заболеваний.....	168
3.1. Нормативно-правовое регулирование вопросов редких заболеваний и орфанных лекарственных средств в России.....	168
3.2. Последовательность формирования российских перечней редких заболеваний.....	191
Глава 4. Диагностика редких заболеваний.....	215
4.1. Общие методы диагностики редких заболеваний.....	216
4.2. Специфические методы диагностики редких заболеваний.....	217
4.3. Верификация редкого заболевания.....	220
4.4. Медико-генетическое консультирование.....	221
4.5. Редкие нозологии, обязательные к скринингу в Российской Федерации.....	226
4.6. Этапы программ неонатального скрининга редких заболеваний в Российской Федерации.....	228
4.7. Интерпретация результатов неонатального скрининга редких заболеваний.....	232
4.8. Экзомное секвенирование при редких заболеваниях.....	236
4.9. Проблемы диагностического поиска редких заболеваний.....	238
Глава 5. Мировой рынок орфанных лекарственных средств.....	243
5.1. Характеристики мирового рынка орфанных лекарственных средств.....	243
5.2. Производители орфанных лекарственных средств.....	251
Глава 6. Орфанные лекарственные средства в Европе.....	263
6.1. Основные перечни орфанных лекарственных средств в Европе.....	263
6.2. Фармакологические характеристики лекарственных средств с орфанным статусом в Европе.....	281
Глава 7. Орфанные лекарственные средства в США.....	361
7.1. Первый перечень ОЛС США с примерами препаратов.....	362
7.2. Второй перечень ОЛС США с примерами препаратов.....	366
7.3. Третий перечень ОЛС США с примерами препаратов.....	370

Глава 8. Орфанные лекарственные средства в России.....	377
8.1. Лекарственные средства, предназначенные для лечения четырёх редких заболеваний из программы «7 нозологий».....	377
8.2. Лекарственные средства, предназначенные для лечения редких заболеваний из законодательно утвержденного перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.....	409
8.3. Потребление лекарственных средств, предназначенных для лечения высокочастотных заболеваний в рамках программы «7 нозологий», и препаратов, разработанных для патогенетической терапии редких заболеваний из перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.....	415
Глава 9. Оценка технологий здравоохранения как инструмент внедрения орфанных лекарственных средств в клиническую практику и систему государственного финансирования.....	432
Глава 10. Международные и общероссийские общественные организации и интернет-ресурсы, занимающиеся проблемой редких заболеваний и орфанных лекарственных средств.....	443
10.1. Международные общественные организации, занимающиеся проблемой редких заболеваний и орфанных лекарственных средств.....	443
10.2. Общероссийские общественные организации, занимающиеся проблемой редких заболеваний и орфанных лекарственных средств.....	452
10.3. Основные интернет-ресурсы, освещающие вопросы редких заболеваний и орфанных лекарственных средств.....	467
Глава 11. Возможности мультикритериального анализа принятия решений в области лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями (В.Г. Серпик).....	476

## Оглавление

11.1. Введение.....	470
11.2. Обзор МАПР. Описание процесса проведения МАПР.....	471
11.3. Обсуждение.....	485
11.4. Заключение.....	486
Приложение 1. Российский проект перечня редких (орфанных) заболеваний от 07.05.2014 г.....	490
Приложение 2. Перечень орфанных лекарственных средств в США.....	525
Приложение 3. Лекарственные средства, описанные в монографии.....	736
Приложение 4. Редкие заболевания, описанные в монографии.....	742
Приложение 5. Европейский обновленный список препаратов, получивших орфанный статус и/или прошедших процедуру регистрации.....	750
Литература.....	767