

# ПЛАТФОРМА ПОДДЕРЖКИ ЛЮДЕЙ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ «ПОМОЩЬ РЕДКИМ»

О проекте и развитии орфанной сферы в России

«Помощь редким» — это платформа поддержки людей с редкими (орфанными) заболеваниями, которая аккумулирует полезную информацию о болезнях и способах их лечения, а также развивает сервисы для врачей, пациентов, благотворительных фондов и фармацевтических производителей. Проект **стартовал в 2021 году**.



### Рассказываем о заболеваниях в доступной форме

300+ статей и интервью для пациентов на портале

### Развиваем базу знаний

Подборки научных публикаций, переводы, сервис поиска по симптомам редких болезней

# 7000+

медицинских специалистов зарегистрировались в проекте за 2,5 года

### Помогаем найти помощь, рассказываем, как реализовать свои права на лечение

Каталоги благотворительных фондов, врачей, медицинских учреждений, интерактивные правовые инструкции

### Проводим образовательные мероприятия и создаем банк видеолекций

ежегодные конференции для врачей, 100+ видео для врачей

Есть вопрос или идея сотрудничества?



Напишите нам

[info@rare-aid.com](mailto:info@rare-aid.com)

# Одна из задач портала — отражать ключевые события в орфанной сфере и делиться этой информацией с широкой аудиторией

|  |     |
|--|-----|
| КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ СЧИТАЮТСЯ РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) В РОССИИ?                        | 4   |
| КАК ДИАГНОСТИРУЮТСЯ РЕДКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В РОССИИ?                                 | 5-6 |
| КАКИЕ ГОСУДАРСТВЕННЫЕ ПРОГРАММЫ ДЕЙСТВУЮТ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ? | 7   |
| КАК ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ПОМОГАЮТ БЛАГОТВОРИТЕЛЬНЫЕ ФОНДЫ?          | 8-9 |
| ИНИЦИАТОРЫ СОЗДАНИЯ ПОРТАЛА «ПОМОЩЬ РЕДКИМ» И ИНФОРМАЦИОННЫЕ ПАРТНЕРЫ ПРОЕКТА    | 10  |

# Какие заболевания считаются редкими (орфанными) в России?

К орфанным в России относят заболевания, распространенность которых составляет не более 10 случаев на 100 тысяч человек<sup>1</sup>.

Сколько в России может быть пациентов с редкими болезнями?

2+ млн человек<sup>2</sup>  
или 1,4% населения

## 1300+ пациентов

со спинальной мышечной атрофией (по данным фонда «Семьи СМА» на 2023 год)

## 3500+ пациентов

с муковисцидозом по данным НИИ пульмонологии ФМБА России и фонда «Круг добра»

## 677 пациентов

с акромегалией и гипофизарным гигантизмом получали терапию за счет бюджетных средств в 2021 году

## 22 пациента

с болезнью Помпе получили терапию за счет средств фонда «Круг добра» в 2022 году

## 2500 пациентов

с буллезным эпидермолизом по данным благотворительного фонда «Дети-бабочки»

## 4600+ пациентов

с первичными иммунодефицитами по данным регистра «Регистр пациентов с ПИДС» Национальной ассоциации экспертов в области первичных иммунодефицитов

## 291 пациент

с миодистрофией Дюшенна получили терапию за счет средств фонда «Круг добра» в 2022 году

## 32 пациента

с гипофосфатазией получили терапию за счет средств фонда «Круг добра» в 2022 году

1. Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» № 323-ФЗ, ч. 1, ст. 44.

2. Волкова Наталья Сергеевна, Аксу Эльвина. Редкие (орфанные) заболевания: правовое регулирование в России и за рубежом // Журнал зарубежного законодательства и сравнительного правоведения. 2018. №4 (71). URL: <https://cyberleninka.ru/article/n/redkie-orfannye-zabolevaniya-pravovoe-regulirovanie-v-rossii-i-za-rubezhom> (дата обращения: 31.10.2023).

# Как диагностируются редкие заболевания в России?



На многие редкие заболевания детей тестируют в первые дни после рождения в рамках государственной программы неонатального скрининга. Начиная с 2006 года, всех новорожденных детей в стране проверяли на 5 заболеваний, а в 2023 году в эту программу включили еще несколько десятков патологий<sup>1</sup>. Расширение программы неонатального скрининга связано с тем, что для ряда редких заболеваний существует эффективное лечение, поэтому их важно выявлять как можно раньше, включая пресимптоматическую стадию. Для всех детей, рожденных на территории страны, этот тест проводится бесплатно.

## С 2006 по 2022 годы

### 5 заболеваний

- + Фенилкетонурия
- + Врожденный гипотиреоз
- + Галактоземия
- + Адреногенитальный синдром
- + Муковисцидоз

## С 1 января 2023 года

### 40+ заболеваний

- + Классическая фенилкетонурия; фенилкетонурия В
- + Врожденный гипотиреоз
- + Муковисцидоз
- + Нарушение обмена галактозы (галактоземия)
- + Адреногенитальный синдром
- + Адреногенитальные нарушения, связанные с дефицитом ферментов
- + Дефицит биотинидазы
- + Другие виды гиперфенилаланинемии (дефицит синтеза биоптерина, дефицит реактивации биоптерина)
- + Тирозинемия
- + Болезнь с запахом кленового сиропа мочи
- + Пропионовая ацидемия
- + Изовалериановая ацидемия
- + 3-гидрокси-3-метилглутаровая недостаточность
- + Бета-кетотиолазная недостаточность
- + Нарушения обмена жирных кислот (различные виды)
- + Гомоцистинурия
- + Нарушения обмена цикла мочевины (цитруллинемия, тип I; аргиназная недостаточность)
- + Нарушения обмена лизина и гидроксилизина (глутаровая ацидемия, тип I; глутаровая ацидемия, тип II; детская спинальная мышечная атрофия, I тип (Вердинга-Гоффмана))
- + Другие наследственные спинальные мышечные атрофии
- + Первичные иммунодефициты

1. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 апреля 2022 г. N 274н «Об утверждении порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями».

# Как диагностируются редкие заболевания в России?

Наряду с программой массового неонатального скрининга, в рамках которой на редкие заболевания тестируют всех новорожденных детей, в стране действует несколько программ селективного (выборочного) скрининга. Они проводятся для пациентов, которые входят в группы риска, то есть имеют медицинские показания для проведения исследования.

## Такие программы действуют для выявления следующих заболеваний:

- + Гипофосфатазия
- + Болезнь Фабри
- + Болезнь Гоше
- + Мукополисахаридозы
- + И других редких патологий

# Какие государственные программы действуют для пациентов с редкими заболеваниями?



| ПРОГРАММА                           | ПРОГРАММА «14 ВЫСОКОЗАТРАТНЫХ НОЗОЛОГИЙ»   | ПЕРЕЧЕНЬ РЕДКИХ ЖИЗНЕУГРОЖАЮЩИХ ЗАБОЛЕВАНИЙ   | ФОНД «КРУГ ДОБРА»  | ЛЬГОТЫ ПО ИНВАЛИДНОСТИ <sup>1</sup>   |
|-------------------------------------|--|---|--|---|
| ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ИЛИ ИХ ГРУППЫ  | <b>11 заболеваний</b><br>гемофилия, муковисцидоз, гипофизарный нанизм, болезнь Гоше, злокачественные новообразования лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, юношеский артрит с системным началом, мукополисахаридоз и другие. | <b>17 заболеваний</b><br>Пароксизмальная ночная гемоглобинурия, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, тирозинемия, гомоцистинурия, галактоземия, болезнь Фабри, болезнь Ниманна-Пика, незавершенный остеогенез и другие. | <b>88 заболеваний</b><br>Спинальная мышечная атрофия, миодистрофия Дюшенна-Беккера, гипофосфатазия, нейробластома, туберозный склероз, нейрофиброматоз, буллезный эпидермолиз и другие, а также заболевания из программы «14 ВЗН» (у пациентов до 19 лет). | <b>10+ заболеваний</b><br>Гепатоцеребральная дистрофия, фенилкетонурия, острая перемежающаяся порфирия, онкологические заболевания, гематологические заболевания, цитопения, Аддисонова болезнь, преждевременное половое развитие и другие. |
| ФИНАНСИРОВАНИЕ                      | Федеральный бюджет РФ  | Региональный бюджет РФ  | Федеральный бюджет РФ  | Региональный бюджет РФ  |
| КОЛИЧЕСТВО ПАЦИЕНТОВ НА ОБЕСПЕЧЕНИИ | <b>26 тысяч пациентов</b>  | <b>15 тысяч пациентов</b>   | <b>23 тысячи детей</b>   | <b>Более 80 тысяч человек<sup>2</sup></b>   |
| ВОЗРАСТНАЯ ГРУППА                   | Дети и взрослые  | Дети и взрослые   | Дети и пациенты до 19 лет  | Дети и взрослые   |

1. Постановление Правительства РФ от 30 июля 1994 г. N 890

2. Предполагаемое количество орфанных пациентов (1,4%) от количества человек с установленной инвалидностью I и II групп по данным Росстата на 2023 (5,8 миллиона человек).

# Как пациентам с редкими заболеваниями помогают благотворительные фонды?

В России работает более 10 тысяч благотворительных фондов. Несколько сотен из них помогают людям с орфанными заболеваниями. Как правило, они оказывают адресную финансовую помощь нуждающимся семьям, например, помогают оплатить те диагностические процедуры, что не оплачиваются государством, выделяют средства на проезд до места лечения. Многие фонды развивают системные проекты, в рамках которых помогают пациентам находить врачей, получать психологическую и правовую поддержку. У многих фондов есть программы для медицинских специалистов, которые хотят повысить квалификацию в диагностике и лечении того или иного редкого заболевания.

## «Круг добра»

В январе 2021 года для поддержки пациентов с редкими заболеваниями указом президента РФ был создан фонд поддержки детей с тяжелыми и редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра». Средства в «Круг добра» поступают за счет повышенного НДФЛ для граждан России, доходы которых превышают 5 млн рублей в год.

**23 000+**

детей, которым помощь оказана или будет оказана на основании одобренных заявок (по данным на конец 2023 года)

**210 млрд рублей**

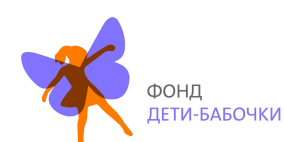
На такую сумму заключены контракты и договоры на медицинскую помощь, покупку лекарственных препаратов и медизделий с 2021 по 2023 годы



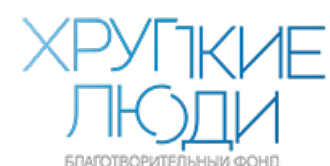
[фондкругдобра.рф](https://fondkrugdobra.rf)



Это лишь небольшая часть российских благотворительных организаций и пациентских объединений, которые поддерживают людей с редкими заболеваниями:



Генодерматозы



Несовершенный остеогенез



Боковой амиотрофический склероз



Тяжелые заболевания



Первичные иммунодефициты



Рак крови



Миодистрофия Дюшенна



Спинальная мышечная атрофия



Паллиативная помощь



Редкие болезни печени



Муковисцидоз



Гемофилия, болезни крови



Детский рак



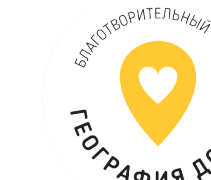
Детский рак крови



Тяжелые заболевания



Миодистрофия Дюшенна



Тяжелые заболевания



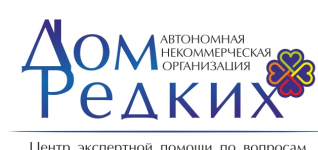
Детский рак крови, детский рак



Рак у детей и взрослых



Нейробластома



Синдром Ретта, Нейрональный цероидный липофуциноз



Синдром короткой кишки



Слепота



Тяжелые заболевания



Муковисцидоз



Гипофосфатемический рахит



Расщепление позвоночника (spina bifida)



Болезнь Гентингтона



Акромегалия



Мукополисахаридоз

+ Еще более 100  
орфанных фондов  
в каталоге проекта  
[«Помощь редким»](#)

# Инициаторы создания портала «Помощь редким» и информационные партнеры проекта

Информационно-образовательный проект «Помощь редким» создан и развивается при поддержке фармацевтической компании «Фармимэкс».



- + АО «Фармимэкс» — российская фармацевтическая компания, являющаяся одним из крупнейших в России поставщиков лекарственных средств и изделий медицинского назначения.
- + «Фармимэкс» стал первой в России фармацевтической компанией, осуществляющей поставки препаратов для лечения орфанных заболеваний: гемофилии, муковисцидоза, болезни Гоше, Фабри, СМА, миодистрофии Дюшенна и др. Компания также является поставщиком лекарственных средств для лечения целого ряда онкологических и гематологических заболеваний и многих других.
- + «Фармимэкс» стал инициатором создания в России современного производства препаратов из плазмы крови человека, подписав вместе с другими участниками Специальный инвестиционный контракт, который включает в себя строительство завода, плазмохранилища и создание 10 современных плазмоцентров для заготовки плазмы для фракционирования как сырья для производства препаратов крови человека.

Информационным партнером проекта является фармацевтическая компания «Скопинфарм».



- + ООО «Скопинфарм» — одна из ведущих дистрибьюторских компаний по поставкам препаратов для лечения орфанных заболеваний в России.
- + Компания является активным участником государственной программы «14 высокотратных нозологий», в рамках которой пациенты с наиболее тяжелыми и редкими заболеваниями получают бесплатное лекарственное обеспечение.
- + В 2021–2022 годах ООО «Скопинфарм» совместно с ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» и ООО «Новартис Фарма» приняли участие в реализации проекта «Неонатальный скрининг по раннему выявлению пациентов со спинальной мышечной атрофией и первичными иммунодефицитами в Российской Федерации».
- + В 2023 году при поддержке компании «Скопинфарм» запущен социальный проект о донорстве крови и плазмы «+Я».

# Информационно-образовательный портал «Помощь редким»



[rare-aid.com](http://rare-aid.com)

[info@rare-aid.com](mailto:info@rare-aid.com)

Организатор: ООО «ЭМГ», г. Москва, ул. Народная, д. 14, стр. 3

