



**V Восточно-Европейская конференция по редким заболеваниям
и «лекарствам-сиротам»**

***«Редкие заболевания в фокусе
персонализированной медицины»***

**I Всероссийская конференция по редким заболеваниям и редко
применяемым медицинским технологиям**

«Дорога жизни»

Санкт-Петербург 2-4 июля 2010

Итоги

4 июля 2010 года в Санкт-Петербурге завершились V Восточно-Европейская конференция по редким заболеваниям и «лекарствам-сиротам» *«Редкие заболевания в фокусе персонализированной медицины»* и I Всероссийская конференция по редким заболеваниям и редко применяемым медицинским технологиям *«Дорога жизни»*.

Мероприятия были организованы Национальной Ассоциацией организаций больных редкими заболеваниями «Генетика» (Россия), Болгарской Ассоциацией Содействия образованию и науке, Болгарским Национальным альянсом людей с редкими заболеваниями.

В конференциях приняли участие более 450 человек из 23 стран: Беларуси, Бельгии, Болгарии, Великобритании, Германии, Греции, Ирака, Испании, Италии, Нидерландов, Новой Зеландии, Польши, Португалии, России, Румынии, Словакии, США, Украины, Финляндии, Франции, Хорватии, Швейцарии, Швеции. На конференции присутствовали представители 20 субъектов РФ: Москвы, Санкт-Петербурга, Амурской, Волгоградской, Кемеровской, Ленинградской, Московской, Мурманской, Пензенской, Рязанской, Свердловской, Смоленской, Ростовской, Томской областей, Алтайского, Краснодарского и Пермского краев, республик Башкортостан и Татарстан.

Конференции проходили в новом для нашей страны формате. Особенностью мероприятий явилось одновременное участие всех заинтересованных в развитии данного направления сторон. Среди участников были ведущие ученые – эксперты в области редких болезней, практические врачи, социальные работники, представители Евросоюза, Еврокомиссии, Европейских альянсов CEEGN (Central and Eastern European Genetic Network) и EURORDIS, производители фармацевтической продукции, пациенты (более 60 человек), представители некоммерческих и благотворительных организаций, люди, которым небезразлично развитие здравоохранения в своей стране, которые неравнодушны к проблемам больных.

Всего в ходе 3 пленарных заседаний и 14 сателлитных симпозиумов было сделано 179 докладов.

Открыл конференцию проблемный доклад проф. В.С.Баранова (Санкт-Петербург) «Геном человека и персонализированная медицина: возможности науки и действительность».

Далее следовали выступления, посвященные формированию политики в области здравоохранения.

A.Volpato, советник по здравоохранению делегации Евросоюза в РФ, представил обзор изменений в политике Евросоюза, касающихся редких болезней.

K.Westermark, председатель Комитета по редким медицинским продуктам Европейского медицинского агентства (Committee for Orphan Medical Products of the European Medicines Agency – COMP EMA) рассказала о 10-летнем опыте работы COMP, принципах его деятельности, критериях отнесения заболевания к редким, а медицинского продукта к орфанным, мерах по стимулированию создания редких препаратов в ЕС, их влиянии на развитие фармацевтического рынка и рост количества инновационных разработок, развитии сотрудничества между организациями пациентов, медицинскими специалистами-исследователями, производителями фармацевтической продукции регулирующими органами. С деятельностью COMP EMA можно ознакомиться на сайте: ec.europa.eu/health/rare_diseases/policy/index_en.htm.

C.Berens, научный сотрудник по направлению «редкие болезни» Отделения исследований в области медицины и общественного здоровья Европейской комиссии, представила доклад, посвященный 7-й рамочной программе ЕС по исследованиям и разработке технологий, в которой с 2007 г. редкие болезни являются одним из приоритетных направлений (ec.europa.eu/research/health; www.rdplatform.org).

R.Stefanov, директор информационного центра по редким болезням и «лекарствам-сиротам» Болгарской ассоциации содействия образованию и науке, привел сравнительный анализ ситуации с редкими болезнями в странах ЕС. Последовательность развития событий можно представить следующим образом: появление инициативных групп пациентов с отдельными редкими болезнями и их родственников → образование национальных альянсов людей с редкими болезнями → поддержка профессионалов-медиков → поддержка общества → политическая поддержка → принятие национальной программы по редким болезням. Совет ЕС 8 июня 2009 г. (2009/C 151/ 02) рекомендовал всем странам ЕС принять до конца 2013 г. национальные программы и стратегии в области редких болезней. С одной стороны, такой документ свидетельствует об официальном признании редких болезней как приоритетного направления здравоохранения, с другой – является выражением долгосрочных намерений правительства относительно людей с редкими болезнями в стране.

P.Tejada, менеджер по связям EURORDIS, рассказала о деятельности EURORDIS – Европейского альянса организаций пациентов с редкими заболеваниями. EURORDIS был основан в 1997 г. В настоящее время его членами являются 423 организации из 43 стран. Основные сферы деятельности организации: защита прав пациентов, предоставление им информации и создание сетей (горячие линии, программы лечебного отдыха, службы временного ухода), участие в формировании политики в области здравоохранения и социальной помощи, участие в исследованиях лекарственных средств и методов лечения С деятельностью организации можно ознакомиться на сайте: www.eurordis.org.

Доклад A.Olauson был посвящен работе Европейского форума пациентов – организации, включающей 45 европейских пациентских организаций и представляющей 150 млн. пациентов с хроническими заболеваниями. По мнению докладчика, являющегося президентом Европейского форума пациентов, необходим переход от «исследований на пациентах» к «исследованиям вместе с пациентами». Пациенты и организации пациентов являются равноправными участниками («равными и уважаемыми партнерами») исследований и разработок в области редких болезней. A.Olauson поделился

первыми достигнутыми в этом направлении результатами. Предлагаемый подход позволяет снизить стоимость и повысить эффективность исследований.

W.Hughes-Wilson, эксперт от фармацевтической индустрии Комитета экспертов ЕС в области редких заболеваний (European Union Committee of Experts on Rare Diseases – EUCERD) рассказала об успешном сотрудничестве между организациями пациентов, научными и клиническими учреждениями и промышленностью в области решения проблем редких болезней в рамках EPPOSI (European Platform for Patients' Organisations, Science and Industry). В Совете директоров EPPOSI 8 представителей организаций пациентов, 5 – представителей науки, 5 – промышленности. Одна из 6 ключевых политических рекомендаций EPPOSI особо актуальна сейчас для нашей страны: «Лечение редких болезней должно оплачиваться из средств государства, а не региона, округа или больницы, чтобы не являться бременем для лечебного учреждения, в котором ставят диагноз и лечат пациентов с редкими болезнями». С деятельностью EPPOSI можно ознакомиться на сайте: www.epposi.org.

E.Chantelot, исполнительный директор Ассоциации “European Biopharmaceutical Enterprises” – EBE, представил точку зрения фармацевтического бизнеса – опыт сотрудничества в рамках Ассоциации, включающей 63 биофармацевтические компании (www.ebe-biopharma.org). Создание препаратов для лечения редких болезней имеет для фармацевтических компаний стратегические риски. Многие из препаратов являются инновационными, не имеют аналогов и применяются впервые. Не сформированы, четко не определены рынки сбыта: зачастую на этапе разработки невозможно точно установить число пациентов, нуждающихся в лечении, отсутствует инфраструктура, необходимая для диагностики (выявления пациентов) и мониторинга лечения. По мнению E.Chantelot, успех разработки препаратов для лечения редких болезней зависит от эффективного сотрудничества пациентов, медицинской общественности, фармацевтической индустрии, органов власти и регулирующих органов, от эффективной координации работы на международном уровне. За 10 лет, прошедших с момента принятия в ЕС закона, регулирующего деятельность в области разработки орфанных медицинских продуктов, количество разрешенных к применению препаратов выросло с 8 до 63, зарегистрированы более 720 орфанных препаратов, более 15 тыс. частных и общественных научно-исследовательских проектов, около 2530 клинических исследований.

F.Rojo, вице-президент компании «Джензайм» (США), отвечающий за международные связи с общественностью, рассказал об опыте партнерства государства и частного бизнеса в отношении редких болезней. Основные проблемы – это недостаток специфических методов лечения в виду непривлекательности или нецелесообразности бизнес-моделей и сложная и недостаточно разработанная тактика ведения пациентов с редкими болезнями. Основные пути их решения – это создание законодательно регламентированной системы поощрений, направленной на повышение количества доступных орфанных препаратов, и организационных программ, направленных на совершенствование тактики ведения пациентов с редкими болезнями. Основным предметом для партнерства – это разработка новых препаратов для лечения редких болезней или расширение показаний к применению уже существующих лекарственных средств.

Однако даже испытанного, безопасного и эффективного метода лечения не достаточно для наилучшего и продолжительного ухода за пациентами. Необходимы сопутствующие компоненты: руководства по лечению, регистры пациентов, справочники по диагностике, удобные для применения лекарственные формы, информационные сайты в Интернете, общества для поддержки пациентов и т.д.

Средства для лечения редких болезней ограничены и рассредоточены. Эффективное и рациональное их использование возможно только при участии всех заинтересованных сторон – органов государственной власти (здравоохранения, социальной помощи, промышленности и экономики), биомедицинских учреждений (клинических и исследовательских), биофармацевтической промышленности и организаций пациентов.

На втором пленарном заседании ведущие европейские специалисты поделились своим опытом работы в сфере редких болезней.

S. Ауме, директор по научной работе Французского института исследований здоровья и медицины (Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale – INSERM), исполнительный директор Orphanet, председатель рабочей группы по редким болезням Европейской комиссии, председатель консультативной группы по редким болезням ВОЗ, рассказала о французских достижениях. Франция в настоящее время является одним из лидеров развития данного направления в мире. Это первая европейская страна, в которой в 2004 г. была принята национальная программа по редким болезням, рассчитанная на 5 лет с бюджетом 100 млн евро.

S. van Weely, научный сотрудник Голландского координационного комитета по «лекарствам-сиротам» (Dutch Steering Committee on Orphan Drugs), сообщила об особенностях решения проблем больных редкими заболеваниями в Нидерландах. Вся работа курируется Голландским координационным комитетом по «лекарствам-сиротам», с деятельностью которого можно ознакомиться на сайте: www.orphandrugs.nl. В состав Комитета входят представители ассоциаций пациентов, медицинских университетов, клинический фармаколог, представители Голландского комитета по оценке лекарственных средств, Совета по медицинскому страхованию, Медицинской страховой компании, представители ассоциаций производителей фармацевтической продукции, наблюдатели от Министерства здравоохранения и Европейского медицинского агентства. Комитет работает с медицинскими экспертами (их более 500) и готовит рекомендации для Министра здравоохранения.

D. Taruscio, директор Итальянского национального центра по редким болезням, руководитель Итальянского национального регистра редких болезней, поделилась опытом своей работы. В Италии координирующим органом является Итальянский национальный центр по редким болезням, его миссия заключается в проведении исследований, консалтинге, разработке документов, касающихся редких болезней и «лекарств-сирот» для улучшения профилактики, наблюдения и лечения пациентов с этими заболеваниями.

D. Taruscio является координатором проекта EUROPLAN – проекта Комиссии ЕС, направленного на развитие национальных планов по редким болезням в европейских странах (www.europlanproject.eu).

E. Jessop, медицинский советник Национальной консультативной экспертной группы Великобритании (National Commissioning Group), изложил взгляд на проблему в Великобритании. Особое внимание он уделил мониторингу качества высокоспециализированных медицинских услуг на примере пациентов с редкими болезнями.

Третье пленарное заседание было посвящено медицинским аспектам проблемы редких болезней. Проф. П.А. Воробьев (Москва) представил опыт работы Профессиональной службы по редким заболеваниям Формулярного комитета РАМН. G. Loeber, руководитель лаборатории инфекционных заболеваний и перинатального скрининга Национального института общественного здоровья и окружающей среды (Нидерланды), рассказал о возможностях неонатального скрининга для предотвращения редких болезней. Проф. А.В. Поляков, заведующий лабораторией ДНК-диагностики Медико-генетического научного центра РАМН (Москва), сделал доклад о принципах и возможностях современной ДНК-диагностики наследственных болезней. Л.А. Лившиц из Института молекулярной биологии и генетики Национальной академии наук Украины (Киев, Украина) сообщила о ДНК-диагностике редких наследственных болезней в Украине.

Доклад проф. А. Tyłki-Szymanska, руководителя отделения метаболических болезней Национального института здоровья детей (Польша) был посвящен диагностике метаболических болезней. О.В. Васильева рассказала о принципах диагностики и лечения редких наследственных болезней в Украинском институте клинической генетики Харьковского национального медицинского университета (Украина). Проф. Н.А. Белова, ру-

ководитель педиатрического отделения Американского медицинского центра (Москва) поделилась опытом работы междисциплинарной группы по лечению детей с несовершенным остеогенезом. Проф. Л.П.Назаренко представила доклад о диагностике и лечении редких заболеваний в Генетической клинике НИИ Медицинской генетики Томского научного центра Сибирского отделения РАМН (Томск).

В рамках конференции был проведен II международный симпозиум по диагностике и лечению тирозинемии 1-го типа (14 докладов). Состоялся первый в России Международный круглый стол организаций пациентов, работающих в сфере редких болезней. В нем приняли участие представители 20 организаций пациентов из Бельгии, Болгарии, Великобритании, Нидерландов, Новой Зеландии, Польши, России, Финляндии.

Секционные заседания были посвящены редким болезням крови (24 доклада), первичным иммунодефицитам (14 докладов), редким опухолям (13 докладов), редким болезням эндокринной системы (11 докладов) и нарушениям обмена веществ (29 докладов), редким болезням органов дыхания (8 докладов), редким болезням соединительной ткани (4 доклада), редким болезням системы пищеварения (6 докладов), редким болезням нервной системы (9 докладов), вопросам реабилитации пациентов с редкими болезнями (7 докладов).

Итогом конференций явилось принятие резолюции.