

ЭКОЛОГО-ЭПИДЕМИОЛОГИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ РАСПРОСТРАНЕННОСТИ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ У ДЕТЕЙ И ПОДРОСТКОВ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ

Фирсов Н.А.

г. Краснодар, МБОУ «Гимназия №92», 9 класс «Галлея»

*Руководители: Ермаченко Л.Е., г. Краснодар, МБОУ «Гимназия №92», преподаватель биологии
и химии высшей категории;*

*Фирсова В.Н., г. Краснодар, ФГБОУ ВО КубГМУ Минздрава России, кандидат медицинских наук
доцент*

Данная статья является реферативным изложением основной работы. Полный текст научной работы, приложения, иллюстрации и иные дополнительные материалы доступны на сайте VII Международного конкурса научно-исследовательских и творческих работ учащихся «Старт в науке» по ссылке: <https://school-science.ru/7/1/40014>.

*Больше всего тех болезней,
которых мы больше всего боимся.*

Лешек Кумор

Проблема орфанных или редких заболеваний имеет высокую социальную значимость и актуальность, ведь неспроста их называют еще «сиротскими» заболеваниями [1, 2]. Как следует из названия, несмотря на невысокую распространенность, они негативно влияют на качество жизни человека, способны стать причиной смерти, требуют дорогого медикаментозного сопровождения и соответственно Государственной помощи [1, 3].

Особенно актуальной проблема редких болезней является для педиатрии и клинической генетики детского возраста, так как по данным EURORDIS (Европейского союза организаций больных редкими заболеваниями) более 75% редких наследственных болезней манифестируют в раннем возрасте, в 65% случаев приводят к тяжелым инвалидизирующим расстройствам, часто имеют неблагоприятный прогноз. Кроме того, в 35% случаев они служат причиной смерти детей на первом году жизни. Почти половина больных детей с редкими наследственными болезнями страдает задержкой нервно-психического развития, нарушениями психомоторной активности или сопровождается сенсорной недостаточностью. Более 80% редких (орфанных) болезней имеют наследственную природу [14, 17].

Для меня лично актуальность проблемы орфанных заболеваний связана с основополагающим в моей жизни выбором профессии детского врача.

Цель: изучение взаимосвязи между экологическим состоянием внешней среды территорий Краснодарского края и распространенностью орфанных заболеваний у детей и подростков, проживающих в данных регионах.

Задачи:

- изучить определение и понятие орфанных заболеваний;
- изучить литературу по данной теме заболеваний;
- ознакомиться с перечнем редких заболеваний принятым в Российской Федерации и современным состоянием данной проблемы;
- исследовать экологическое состояние внешней среды территорий Краснодарского края в современных условиях;
- установить эпидемиологические показатели орфанных заболеваний у детей и подростков, проживающих на территориях Краснодарского края;
- проанализировать влияние экологических факторов на распространенность редких (орфанных) заболеваний.

1. Современные представления об орфанных заболеваниях

1.1. Определение, понятие и общая характеристика орфанных заболеваний

К группе орфанных (редких) относят врожденные (наследственные) или приобретенные заболевания, частота которых не превышает определенного числа, установленного законодательствами различных стран. Впервые термин «орфанные» (сиротские) применительно к болезням и лекарствам был использован в США в 1983 г., когда был принят законодательный «Акт об орфанных препаратах» («Orphan Drug Act»), определивший около 1600 известных заболеваний и синдромов и 300 лекарственных средств, отнесенных к этой категории [21].

Поскольку орфанных заболеваний очень много (согласно Всемирной организации здравоохранения – более 7000 нозологий), то суммарное число пациентов с редкими заболеваниями весьма велико и составляет

более 5% населения мира. Выделяют следующие причины развития данных заболеваний:

- наследственность;
- плохая экология;
- пониженный иммунитет;
- высокая радиация;
- вирусные инфекции у матери во время беременности, у детей в раннем возрасте.

Общая характеристика орфанных заболеваний:

- в детском возрасте манифестирует около 75 % редких заболеваний;
- ограничение качества жизни – от недостатка до утраты какой-либо функции;
- большинство состояний не имеет эффективного лечения, в некоторых случаях возможна коррекция отдельных симптомов для улучшения качества жизни;
- наблюдение за пациентом с редким заболеванием очень сложное: семьи сталкиваются с огромной проблемой найти лечение;
- психологический аспект: пациенты с редкими заболеваниями и их семьи отягощают свое состояние отчаянием, недостатком надежды на адекватное лечение, отсутствием каждодневной поддержки.

Социальные аспекты орфанных заболеваний:

- постановка правильного диагноза: период между появлением первых симптомов и постановкой диагноза может быть очень продолжительным, что приводит к повышению риска неадекватного лечения;
- недостаток информации о самом заболевании и о возможности получения помощи, а также недостаток квалифицированных специалистов;
- недостаток научных знаний: трудности в разработке протоколов ведения пациентов, определения терапевтической стратегии, недостаток как соответствующих медицинских препаратов, так и методик их применения;
- социальные последствия: жизнь с редким заболеванием затрагивает все ее аспекты: школу, выбор работы, досуг с друзьями и эмоциональную сферу. Возможна изоляция, исключение из социума и очень часто – ограничение профессиональных возможностей;
- недостаток соответствующего качества здравоохранения: пациент с редким заболеванием требует внимания и реабилитации у очень большого круга специалистов. Таким образом, человек может оставаться без внимания и должного ухода, причем иногда даже тогда, когда ему установлен правильный диагноз;
- высокая стоимость существующих лекарственных препаратов и ухода: инноваци-

онные методы лечения неравно доступны из-за запаздывания урегулирования стоимости препарата и возможности компенсации, недостаточность опыта у практикующих врачей и отсутствие четких рекомендаций.

1.2. Современное состояние проблемы, перечень орфанных заболеваний в Российской Федерации

По российскому законодательству (Федеральный закон от 21.11.2011 № 323–ФЗ “Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации”) редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев на 100 тысяч населения [7].

В России выделено 216 групп болезней, в которые в свою очередь входят от одного до восьми кодов заболеваний по МКБ-10 (международной классификации болезней 10-го пересмотра). Приблизительное число нозологических форм, которые включены в этот перечень – около 1000. Список опубликован на сайте Минздрава РФ.

Этот же федеральный закон устанавливает несколько моментов, касающихся редких заболеваний (ст. 44):

Минздрав формирует перечень редких (орфанных) заболеваний на основании статистических данных и размещает его на своём сайте.

некоторые заболевания из вышеназванного перечня включаются в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности. Именно этот Перечень утвержден Правительством РФ от 26.04.2012 года № 403, и представлен в табл. 1 [8, 15].

На основании этого постановления ведётся Федеральный регистр лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, в который включаются персональные сведения о пациенте (ФИО, диагноз, СНИЛС и пр.). Цель ведения Регистра – обеспечение граждан, страдающих заболеваниями, включенными в перечень по Постановлению № 403, лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания [5, 8].

В России на государственном уровне действует программа «Семь нозологий». За счет средств федерального бюджета централизованно закупаются лекарственные препараты для больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными ново-

образованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, а также пациентов, перенесших трансплантацию органов или тканей. Кроме того, лекарственное обеспечение детей с редкими заболеваниями осуществляется за счет средств регионов. Из этих семи нозологий четыре относятся к числу редких болезней: гемофилия, муковисцидоз, гипопфизарный нанизм и болезнь Гоше [11,12].

Основными проблемами, с которыми сегодня продолжают сталкиваться и пациенты, страдающие редкими заболеваниями, и врачи, призванные оказывать им бесплатную, доступную, своевременную, безопасную и качественную медицинскую помощь, являются:

- отсутствие регистров медицинских учреждений, в которых имеются условия для диагностики и лечения орфанных забо-

Таблица 1

Перечень жизнеугрожающих и хронически прогрессирующих редких (орфанных) и наследственных заболеваний в соответствии с Постановлением Правительства Российской Федерации №403 от 26.04.2012 года

№	Заболевания	Код МКБ-10
1	Гемолитико-уремический синдром	D59.3
2	Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (болезнь Маркиафавы-Микели)	D59.5
3	Апластическая анемия неуточненная	D61.9
4	Наследственный дефицит факторов (фибриногена), (лабильного), (Стюарта-Прауэра)	D68.2
5	Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура	D69.3
6	Дефект в системе комплемента	D84.1
7	Преждевременная половая зрелость центрального происхождения	E22.8
8	Нарушения обмена ароматических аминокислот(классическая фенилкетонурия, другие виды гиперфенилаланиемии)	E70.0,E70.1
9	Тирозинемия	E70.2
10	Болезнь «кленового сиропа»	E71.0
11	Изовалериановая ацидемия	E71.1
12	Метилмалоновая ацидемия	E71.3
13	Пропионовая ацидемия	E72.1
14	Болезнь Фабри	E72.3
15	Болезнь Ниманна-Пика тип С	E74.2
16	Мукополисахаридоз, тип 1 (МПС1)	E75.2
17	Мукополисахаридоз, тип 2 (МПС2)	E76.0
18	Острая перемежающаяся (печеночная) Порфирия	E76.1
19	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	E76.2
20	Незавершенный остеогенез	E80.2
21	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная)	E83.0
22	Юношеский артрит с системным началом	Q78.0
23	Острая перемежающаяся (печеночная) Порфирия	127.0
24	Нарушения обмена меди (болезнь Вильсона)	M08.2
25	Незавершенный остеогенез 6,5	E70.0, E70.1
26	Легочная (артериальная) гипертензия (идиопатическая) (первичная) 0,4	E70.2
27	Юношеский артрит с системным началом 4,2	E71.0

леваный, а также специалисты, обладающие необходимым опытом в этой сфере;

- недостаток качественной и доступной информации для пациентов, а также научных знаний для специалистов по данным заболеваниям;

на уровне первичного звена и в стационарном сегменте территориальных систем здравоохранения отмечается ограниченность возможностей для точной диагностики большинства редких заболеваний;

- у пациентов сохраняются трудности в получении доступа к специализированному лечению в субъекте РФ;

- в отрасли отсутствуют стандарты (протоколы) ведения больных по многим орфанным заболеваниям;

- не разработаны специализированные образовательные программы для врачей первичной медико-санитарной помощи по орфанным заболеваниям;

- как на федеральном уровне, так в субъектах РФ не отработана эффективная система лекарственного обеспечения: отсутствует единая методика регулирования цен на орфанные лекарственные препараты, не решены проблемы импортозамещения лекарственных средств;

- отсутствуют законодательные акты по организации обеспечения лекарственными средствами больных с редкими заболеваниями.

Согласно новому Постановлению Правительства РФ от 26.11.2018 N 1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также «Правилами организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей», «Правилами ведения федерального регистра лиц, данные документы вступившие в силу позволяют: расширить базу данных для больных, в сравнительно быстрые сроки обеспечить необходимыми лекарственными препаратами для под-

держании функций организма, а медицинские работники, набираясь опытом ведения больных с той или иной патологией смогут участвовать в усовершенствовании разработанных специализированных образовательных программах, законодательных аспектах и немаловажно привлечь особое внимание инвесторов для изготовления препаратов на территории Российской Федерации [9,10,20].

2. Эколого-эпидемиологические аспекты распространенности орфанных заболеваний у детей и подростков Краснодарского края

2.1. Экологическое состояние внешней среды территорий Краснодарского края в современных условиях

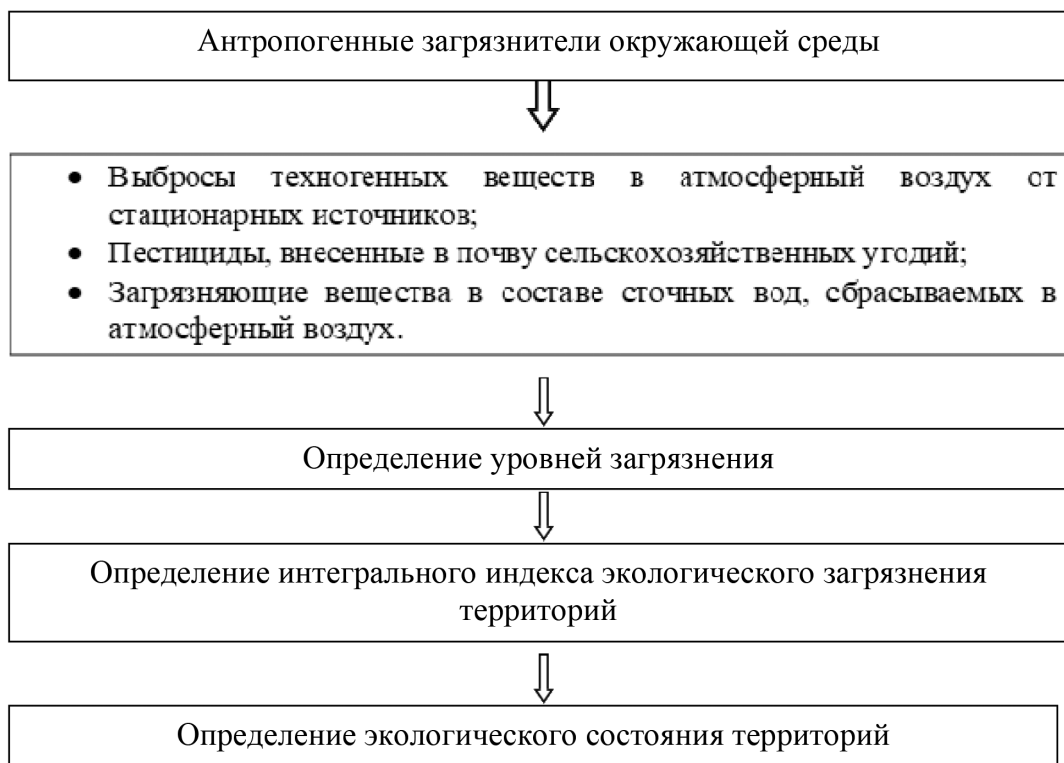
Краснодарский край имеет развитую промышленность и сельскохозяйственное производство, что делает его показательной экологической моделью для изучения влияния антропогенных факторов на возникновение редких (орфанных) заболеваний. В его состав в 2018 г. входят 47 административных территорий, на которых проживает более 5 млн человек, в т. ч. более 1 млн. 200 тыс. детского населения.

Радиационная обстановка в Краснодарском крае формируется под влиянием поверхностных отложений урансодержащих песчано-глинистых осадочных пород, с содержанием урана от 50 до 1 000 г/т, а также за счет техногенных источников ионизирующего излучения на 126 крупных предприятиях.

В городах края в течение всего года отмечается значительный уровень загрязнения атмосферного воздуха от автотранспорта, техногенных объектов. Высокую антропогенную нагрузку испытывают водоемы края, которые загрязнены недостаточно очищенными сточными водами от предприятий – солями тяжелых металлов, нитратами, нефтепродуктами, эфирорастворимыми, фосфор- и хлорорганическими веществами и др. В реки и озера края поступают сбросные воды от рисовых систем, загрязненные пестицидами.

К особенностям экологической обстановки Краснодарского края относятся: неравномерное значительное загрязнение атмосферного воздуха от стационарных источников; большие объемы неочищенных сточных вод, сбрасываемых в реки и озера; высокие территориальные пестицидные нагрузки.

Проводилась оценка и анализ экологического состояния территорий края за 2013–2018 гг. (рисунки).



Источниками информации о санитарно-гигиенической характеристике каждого административного района края явились следующие официальные документы за 2013–2018 гг.:

1. Доклады Федерального государственного учреждения «Центр лабораторно-аналитического контроля и экологического мониторинга Министерства природных ресурсов РФ по Краснодарскому краю» «О состоянии окружающей природной среды Краснодарского края»;

2. Материалы Федерального государственного учреждения «Центр лабораторно-аналитического контроля и экологического мониторинга Министерства природных ресурсов РФ по Краснодарскому краю» о количественном и качественном составе техногенных выбросов в атмосферу от стационарных источников и загрязняющих

веществ в сточных водах, сбрасываемых от всех предприятий в открытые водоемы края;

3. Материалы краевой станции защиты растений о количестве и ассортименте пестицидов, внесенных в почву сельскохозяйственных угодий.

Экологическое состояние окружающей среды территорий Краснодарского края оценивали по способу, предложенному В.А. Шашель с соавт. [18], который позволяет рассчитать комплексную антропогенную нагрузку в районах края и оценить уровень загрязнения внешней среды территорий.

Сущность способа:

1. Ранжирование районов края по количеству выбросов в атмосферу от стационарных источников, внесенных в почву пестицидов, неочищенных сбросов сточных вод в открытые водоемы (табл. 2);

Таблица 2

Ранжирование территорий по уровням загрязнения окружающей среды

Уровни загрязнения	Выбросы от стационарных источников в атмосферу, т	Внесенные в почву пестициды (пестицидные нагрузки), кг/га	Загрязнители в сбросах сточных вод, тыс.т
Первый	5,0–999,0	0–1,0	0–1,0
Второй	1000,0–10000,0	1,1–2,0	1,1–100,0
Третий	> 10000,0	> 2,0	> 100,0

2. Расчет интегрального индекса экологического загрязнения территорий по формуле

$$ИИЭЗ = \frac{\sum_{i=1}^n \sum_{j=1}^m K_{ij}}{n \cdot m},$$

где ИИЭЗ – интегральный индекс экологического загрязнения территории; K_{ij} – уровень загрязнения в i -м году в j -й среде; $m = 3$ – число учитываемых объектов (сред)

загрязнения; n – число лет изучения загрязнения территорий.

3. Ранжирование районов по величине ИИЭЗ (табл. 3).

Проведенная оценка экологического состояния окружающей среды Краснодарского края по способу В.А. Шашель с соавт., позволила разделить все административные территории на районы с экологически благоприятным состоянием (15 районов), экологически условно благоприятным состоянием (17 районов), экологически неблагоприятным состоянием (15 районов) (табл. 4) [18, 9].

Таблица 3

Экологическое состояние территорий по показателю ИИЭЗ

Значение ИИЭЗ	Экологическое состояние территорий
1,00–1,20	Экологически благоприятное
1,26–1,53	Экологически условно благоприятное
1,60–3,00	Экологически неблагоприятное

Таблица 4

Распределение районов и городов Краснодарского края по экологическому состоянию

Территории Краснодарского края	Техногенные выбросы в атмосферу, т							Внесенные в почву пестициды, кг/га							Загрязняющие вещества в сточных водах, тыс. т							ИИЭЗ
	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	2012	2013	2014	2015	2016	2017	2018	
	Экологически благоприятные территории																					
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23
Белоглинский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,00
Калининский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,00
Отраденский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,00
Туапсинский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,00
Апшеронский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,04
Щербиновский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,04
Крыловский	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,04
Ленинградский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1,09
Усть-Лабинский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1,09
Красноармейский	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,14
Тбилисский	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,19
Брюховецкий	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1,19
Горячий Ключ	1	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	1	1	1,19

Окончание табл. 4

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	
Кушевский	1	1	1	2	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,19
Успенский	1	1	1	1	2	2	2	1	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,19
Экологически условно благоприятные территории																							
Динской	1	1	1	1	1	1	1	1	3	2	3	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,23
Кавказский	1	1	1	1	1	2	2	1	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,23
Тихорецкий	1	1	1	1	1	1	1	1	3	2	3	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1,28
Кореновский	1	1	1	2	1	1	1	1	2	1	2	1	1	1	2	2	2	1	1	1	1	1	1,28
Лабинский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,28
Мостовской	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,28
Геленджикский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,28
Приморско-Ахтарский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,28
Староминский	1	1	1	1	1	2	1	1	2	2	2	1	1	1	1	2	2	1	2	1	1	1	1,33
Новокубанский	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,33
Ейский	1	1	1	1	1	1	1	1	2	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,33
Новопокровский	1	2	2	2	2	2	2	1	1	1	3	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,38
Курганинский	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,38
Абинский	1	2	2	2	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	1	1	1	1	1	1,38
Выселковский	1	2	2	2	2	2	2	2	2	1	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,42
Кропоткин	1	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	1,42
Павловский	1	2	1	2	2	2	2	1	2	2	2	1	1	1	1	2	1	2	1	1	1	1	1,47
Экологически неблагоприятные территории																							
Туапсе	2	2	3	3	3	3	3	2	2	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1	1,61
Северский	2	2	2	2	2	2	2	2	1	1	2	1	1	1	1	2	2	2	2	2	1	1	1,61
Сочи	1	2	2	2	2	2	2	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	1,61
Каневский	1	2	2	2	2	2	2	1	1	1	2	2	2	2	2	2	1	2	1	1	1	1	1,61
Темрюкский	2	1	1	1	1	2	1	2	3	3	3	3	3	3	1	1	1	1	1	1	1	1	1,71
Анапский	1	1	1	1	1	1	1	1	3	3	3	3	3	3	2	1	1	2	1	2	2	2	1,76
Белореченский	1	2	2	2	2	2	2	1	1	3	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	2	1,76
Славянский	2	3	3	3	1	1	1	1	2	1	3	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	1,80
Тимашевский	1	1	1	1	2	2	2	2	3	3	3	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	1,80
Тихорецк	1	1	1	2	2	2	2	3	3	3	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	2	1,80
Гулькевичский	2	2	2	2	2	2	2	2	3	2	3	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	1,90
Крымский	3	3	3	3	3	3	3	1	1	1	1	1	1	1	2	2	2	2	2	2	2	2	2,00
Армавир	2	2	2	2	2	2	2	3	3	2	3	3	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2,19
Новоросийск	3	3	3	3	3	3	3	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2	2,33
Краснодар	3	2	2	2	2	3	3	3	3	3	3	2	2	2	3	2	2	2	2	2	3	3	2,47

Заключение

Редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения. Выделено 216 групп бо-

лезней, в которые, в свою очередь, входят от одного до восьми кодов заболеваний по МКБ-10.

Основными причинами развития данных заболеваний являются наследственность и плохая экология. В детском возрасте манифестирует около 75 % редких

заболеваний. Имеется ограничение качества жизни: от недостатка до утраты какой-либо функции. Большинство состояний не имеют эффективного лечения, в некоторых случаях возможна коррекция отдельных симптомов для улучшения качества жизни.

Основные правовые документы: Федеральный закон от 21.11.2011 N 323-ФЗ (ред. от 06.03.2019) «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 «О порядке ведения Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента», а также новое Постановление Правительства Российской Федерации от 26 ноября 2018 года №1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, лиц после трансплантации органов и (или) тканей», внесены изменения, которыми расширен перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или инвалидности, для лечения которых лекарственные препараты централизованно закупаются за счёт федерального бюджета.

Федеральным законом также установлено, что порядок обеспечения больных одним из этих 12 заболеваний лекарственными препаратами и порядок ведения федерального регистра таких больных определяются Правительством России. Также утверждены правила ведения федерального регистра лиц, больных этими редкими заболеваниями [4,6].

Правилами определяется порядок передачи Минздравом России лекарственных препаратов в собственность субъектов Федерации. Установлено, что потребность в лекарственном препарате будет определяться с учётом стандартов медицинской помощи, клинических рекомендаций (протоколов лечения) и средней курсовой дозы лекарственного препарата исходя из сведений федерального регистра больных и необходимости формирования запаса на 15 месяцев.

Для изучения комплексного влияния внешней среды на организм детей и оцен-

ки экологического состояния территорий Краснодарского края нами был использован разработанный ранее «Способ оценки экологического состояния окружающей среды» [18]. Способ учитывал взаимосвязь общей заболеваемости детей с количественными значениями техногенных выбросов в атмосферный воздух от промышленных предприятий, пестицидных нагрузок на почву и вредных веществ в составе сточных вод, сбрасываемых в открытые водоёмы края. Он позволил рассчитать значения интегрального индекса экологического загрязнения в каждом районе края, провести ранжирование территорий и разделить их на три группы районов с различным экологическим состоянием. В 2018 году из 47 административных территорий края 15 районов были отнесены к экологически благоприятным для проживания с низкими уровнями загрязнения, 17 – к экологически условно благоприятным со средними уровнями загрязнения и 15 – к экологически неблагоприятным территориям с высокими уровнями загрязнения.

По итогам проведенного подсчета пациентов, проживающих на территории Краснодарского края и страдающих редкими заболеваниями (340 человек), определено, что влияние неблагоприятных экологических факторов на формирование данной патологии увеличивается по мере возрастания экологической нагрузки. А именно: на территориях с экологически благоприятным состоянием (15 районов) – количество населения 933,2 тыс. человек, проживает 55 детей с редкими заболеваниями; экологически условно благоприятным состоянием (17 районов) – количество населения 1520,3 тыс. человек, проживает 72 ребенка с орфанными заболеваниями; экологически неблагоприятным состоянием (15 районов) – 2896,8 тыс. человек, – 213 детей.

Проведенное исследование имеет немаловажное практическое значение в области медицины и организации здравоохранения. Оно позволяет оптимизировать разработку критериев ранней диагностики и прогнозирования риска развития орфанных (редких) заболеваний, а также определять приоритетные направления в организации медицинской помощи детскому населению.

Вопросы диагностики и лечения редких заболеваний являются важной медико-социальной и экономической проблемой, требующей комплексного подхода как со стороны федеральных и региональных органов законодательной и исполнительной власти, так и со стороны научного сообщества, общественных организаций пациентов, благотворительных организаций и социально ответ-

ственного бизнеса. Для решения проблемы своевременной диагностики орфанных заболеваний требуется развитие и накопление соответствующей базы знаний, кадровое обеспечение, освоение специальных методов исследования, обеспечение доступности генетических исследований.

Решение данных проблем требует комплексного, системного подхода и принятия на государственном уровне отдельного Национального плана, определяющего приоритетные направления в организации медицинской помощи детскому и взрослому населению, профилактике, оптимизации ранней диагностики, лечение и медико-социальной реабилитации лиц, страдающих орфанными заболеваниями.

Список литературы

1. Баранов А.А., Намазова-Баранова Л.С. Атлас редких болезней / ФГБУ «Науч. Центр здоровья детей» РАМН и др., под ред. А.А.Баранова, Л.С. Намазовой-Барановой. – М.: Педагог, 2013. – 304 с.
2. Орфанные – значит, сиротские [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://www.miloserdie.ru/articles/orfannye-znachit-sirotskie> (дата обращения 27.12.2018).
3. Орфанные заболевания [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://bakumedinfo.com/index.php?catid=1:2010-04-12-05-04-04&id=5799:2012-10-28-16-05-52&Itemid=2&option=com_content&view=article (дата обращения 27.12.2018).
4. О внесении изменений в Федеральный закон «Об обращении лекарственных средств: федер. закон от 22 декабря 2014 г. N 429-ФЗ. [Электронный ресурс]. – Режим доступа: http://base.garant.ru/70826338/#block_1#ixzz3XCrAwGy9 (дата обращения 20.02.2019).
5. О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента: постановление Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403. [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://base.garant.ru/70168888/> (дата обращения 13.01.2019).
6. О состоянии лекарственного обеспечения населения в Российской Федерации (2008 г.): доклад. – Формулярный комитет РАМН. - М.: НЬЮДИАМЕД, 2009. С. 80. [Электронный ресурс]. – Режим доступа: www.medvestnik.ru/ (дата обращения 20.02.2019).
7. Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации: федер. закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ. [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://base.garant.ru/12191967/> (дата обращения 05.01.2019).
8. Перечень редких (орфанных) заболеваний. – URL: <http://www.rosminzdrav.ru/documents/8048-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>.
9. Подвязникова, М.В. Лекарственное обеспечение лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями // Российский юридический журнал. – 2014. – № 3. – [http:// URL: www.center-bereg.ru/fl.html](http://URL:www.center-bereg.ru/fl.html).
10. Подвязникова М.В. Правовое регулирование лекарственной помощи в системе социального обеспечения: автореф. дис. ... к. ю. н. – Екатеринбург, 2015. – 26 с.
11. Попова О.В. Правовые механизмы защиты прав больных с орфанными заболеваниями / О.В. Попова, Ю.Е. Лапин // Правовые вопросы в здравоохранении. – 2014. – № 11. – С. 100–111.
12. Постникова, Н.С. Правовые аспекты лечения орфанных заболеваний по программе «Семь нозологий» // Правовые вопросы в здравоохранении. – 2013. – № 6 [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://www.zdrav.ru/articles/practice/detail.php?ID=87535> (дата обращения 05.01.2019).
13. Редкие заболевания: лекарства и лечение: [Электронный ресурс]. – URL: <https://med.vesti.ru/novosti/obshhestvo-i-zakonodatelstvo/redkiezabolevaniya-lekarstva-i-lechenie/> (дата обращения: 23.12.2018).
14. Редкий диагноз: что такое орфанные заболевания? – Режим доступа: <http://www.medweb.ru/articles/chto-takoe-orfannye-zabolevaniya>.
15. Сайт Минздрава РФ: [Электронный ресурс]. – URL: <http://www.rosminzdrav.ru/documents/8048-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy> (дата обращения: 13.01.2019).
16. Сведения о пациентах регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих редкими(орфанными) заболеваниями /Медицинский информационно-аналитический центр Министерства здравоохранения Краснодарского края / (<http://miackuban.ru/>).
17. Соколова, М.Г. Современный взгляд на орфанные заболевания у детей. – Режим доступа: <http://sibac.info/10310>.
18. Шашель В.А., Нефедов П.В., Настенко В.П. Способ оценки экологического состояния окружающей среды // Патент № 2156975 G 01 №33/00. – Оpub. 27.09.2000. – Бюл. №27.
19. Эпидемиологическое районирование территорий как один из методов медико-экологического мониторинга / А.Г. Сердюков, Н.Н. Курьянова, В.Н. Кульков, И.А. Негеров // Антропогенные воздействия и здоровье человека: тезисы докладов III всероссийской научно-практической конференции. – Калуга, 1996. – С. 222–223.
20. Ягудина Р.И., Королева И.И. Редкие заболевания и орфанные лекарственные средства. – М.: Изд. «МИА», 2015. – 776 с.
21. Khosla N., Valdez R.A compilation of national plans, policies and government actions for rare diseases in 23 countries. *Intractable Rare Dis Res.* 2018; 7(4): 213–222. DOI: 10.5582/irdr.2018.01085.