



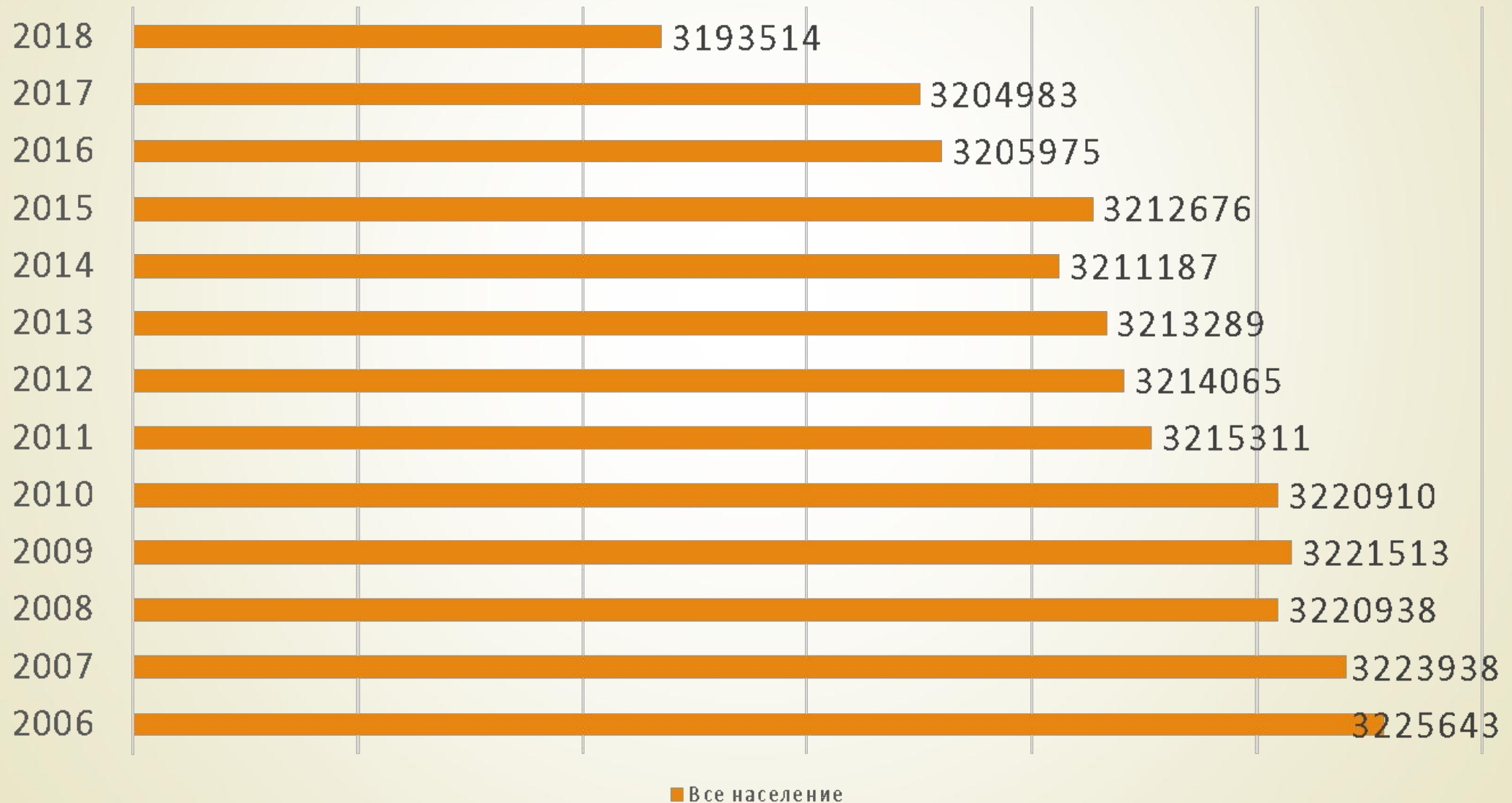
**Федеральное казённое учреждение
«Главное бюро медико-социальной экспертизы
по Самарской области»**

Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации

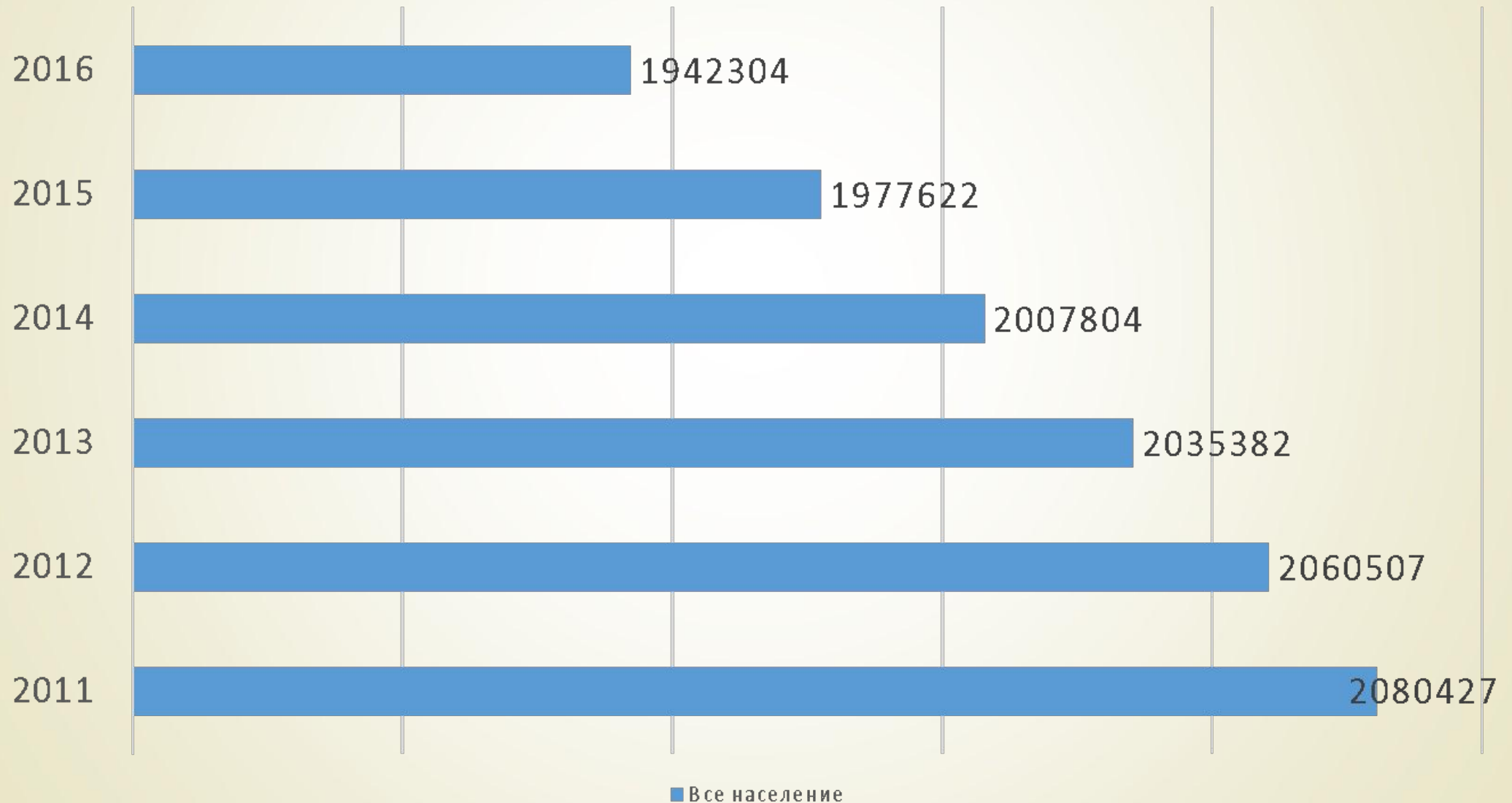
Инвалидизация при орфанных заболеваниях

Шишкова-Лаврусь Мария Вячеславовна
кандидат медицинских наук
Руководитель бюро медико-социальной
экспертизы №1
ФКУ «Главное бюро медико-социальной
экспертизы по Самарской области» Минтруда
России

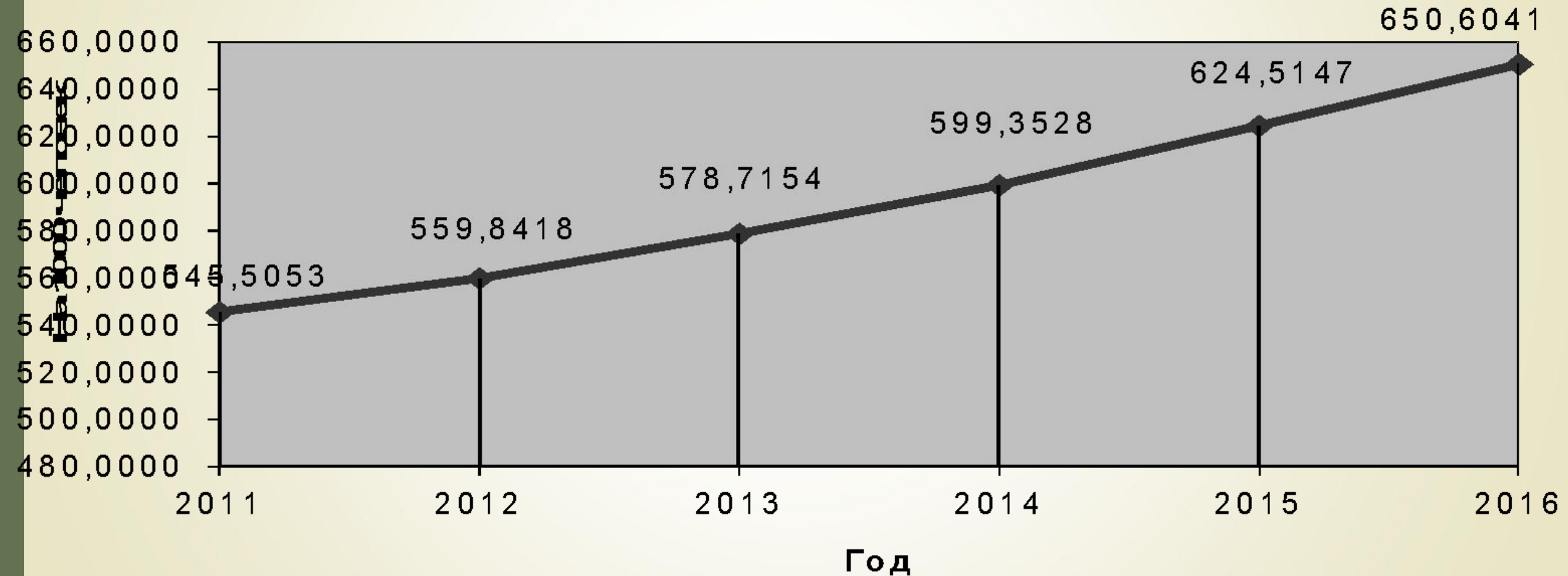
Динамика населения Самарской области в 2006-2018 годах



Численность лиц трудоспособного возраста в Самарской области в 2011-2016 годах



Показатели демографической нагрузки в Самарской области за 2011-2016 годы



Федеральный закон «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» от 21.11.2011 г. №323-ФЗ, ст. 44

1. Редкими (орфанными) заболеваниями являются заболевания, которые имеют распространенность не более 10 случаев заболевания на 100 тысяч населения.
2. Перечень редких (орфанных) заболеваний формируется уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных и размещается на его официальном сайте в сети «Интернет».
3. Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, из числа заболеваний, указанных в части 2 настоящей статьи, утверждается Правительством Российской Федерации.

Постановление Правительства РФ «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» от 26.04.2012 г. №403 (ред. от 04.09.2012 г.)

<https://www.rosminzdrav.ru/documents/8048>

В соответствии с «Перечнем редких (орфанных) заболеваний на основании статистических данных» сформированном Министерством здравоохранения РФ (в ред. от 24.05.2018 г.) - включено 227 заболеваний (с указанием синонимов и названия редких болезней, принятых в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу).

Орфанные заболевания - это группа редких болезней, которые поражают небольшое количество людей, патологии проявляются при рождении или в детском возрасте. На сегодняшний день известно около 5-7 тысяч редких болезней (врожденные, гематологические, онкологические, аутоиммунные и другие), которыми страдает 6-8% населения планеты.

Однако и в России, и в мире сегодня наблюдается увеличение числа редких болезней, которые носят угрожающий характер и иногда приводят к гибели людей. Речь идёт о тяжёлых заболеваниях, которые могут приводить к инвалидизирующим расстройствам и к ранней смертности, как в раннем детстве, так и в более позднем возрасте.

В среднем 5 новых патологий становятся известны каждую неделю.

В ФКУ ГБ МСЭ по Самарской области за период с 2014 г. по 2018 г. освидетельствованы и признаны инвалидами в категории «ребенок-инвалид» 7336 детей в возрасте до 18 лет.

Из них детей с орфанными заболеваниями (редкие заболевания с прогрессирующим течением, с низким эффектом от проводимого лечения, с угрозой для жизни) - всего 671 детей, что составляет 9,2% от общего числа освидетельствованных.

При экспертизе детей с орфанными заболеваниями (редкими с прогрессирующим течением, с низким эффектом от проводимого лечения, с угрозой для жизни) при первичном обращении в МСЭ инвалидность определяется до 18 лет.

Распределение по нозологиям освидетельствованных лиц до 18 лет с орфанными заболеваниями за период с 2014 по 2018 гг. (от общего числа признанных инвалидами детей)

	Заболевания	Абс. число	%
1.	Злокачественные новообразования с прогрессирующим течением (саркомы мягких тканей и костей, опухоли головного мозга, опухоли системы кровотока)	225	3,06
2.	Ювенильные идиопатические артриты с системным началом (часто на пожизненной терапии генно-инженерными биологическими препаратами)	71	0,96
3.	Заболевания системы кровотока с нарушением свёртывания крови (наследственные анемии, анемии вследствие врождённых ферментных нарушений, гемолитические анемии, апластические анемии, гемофилии, талассемия, врождённые тромбоцитопатии, тромбоцитопеническая пурпура, тромбоцитопении со злокачественным течением)	70	0,95
4.	Аномалии и заболевания с нарушением функции гипофиза (гипопитуитаризм, гипогонадотропный гипогонадизм, врожденный адено-генитальный синдром, синдром Ларона - карликовость и др.)	43	0,58
5.	Фенилкетонурия	41	0,55

Распределение по нозологиям освидетельствованных лиц до 18 лет с орфанными заболеваниями за период с 2014 по 2018 гг. (от общего числа признанных инвалидами детей)

	Заболевания	Абс. число	%
6.	Дегенеративные заболевания нервной системы (спинальная мышечная атрофия Верднига-Гоффмана, наследственная сенсо-моторная невропатия, врождённая мышечная дистрофия)	31	0,42
7.	Наследственные нарушения всасывания в кишечнике (дисахаридозный дефицит, целиакия, муковисцедоз, экссудативные энтеропатии)	29	0,40
8.	Генетически обусловленные заболевания, влияющие на внешний вид лица (синдром Пьера-Робена, синдром Мебиуса, синдром Гольденхара, синдром Кабуки, синдром Маршалла)	25	0,34
9.	Врождённый аганглиоз кишечника (различные формы болезни Гиршпрунга, интестинальные поражения кишечника, врождённый синдром короткой кишки)	24	0,32
10.	Редкие генетические синдромы	18	0,24
11.	Генетически обусловленные аномалии конечностей (лучелоктевой синостоз, деформация Шпренгеля, артрогрипоз и др.)	16	0,21
12.	Несовершенный остеогенез	16	0,21

Распределение по нозологиям освидетельствованных лиц до 18 лет с орфанными заболеваниями за период с 2014 по 2018 гг. (от общего числа признанных инвалидами детей)

	Заболевания	Абс. число	%
13.	Врождённые наследственно обусловленные заболевания кожи с прогрессирующим течением	11	0,14
14.	Множественные доброкачественные опухоли с прогрессирующим ростом	11	0,14
15.	Врождённые гипертрофические кардиомиопатии	11	0,14
16.	Врождённые аномалии сердечных камер	8	0,11
17.	Врождённый иммунодефицит	5	0,07
18.	Туберозный склероз	4	0,05
19.	Гистиоцитоз	4	0,05
20.	Врождённые хронические формы остеомиелита	3	0,04
21.	Сфинголипидозы (болезнь Фабри)	2	0,02
22.	Нарушение обмена галактозы	2	0,02
23.	Врождённое нарушение минерального обмена	1	0,01

Распределение по нозологиям освидетельствованных лиц старше 18 лет с орфанными заболеваниями за 2014-2018 гг. (от общего числа признанных инвалидами при первичном освидетельствовании)

Заболевание / группа по МКБ-10. Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Категория	Код по МКБ-10	Возраст первичного выявления	Количество	пп. Перечня Пр. 1024 н	Умеренные нарушения функций	Выраженные нарушения функций	Значительно выраженные нарушения функций
Боковой склероз амиотрофический	Болезни нервной системы	G12.2	31-79	80 (0,114%)	-	9	26	45
Мышечная дистрофия врожденная	Болезни нервной системы	G71.0- G71.2	21-68	59 (0,84%)	6.3.1.1-6.3.1.4	30	16	13
Мальформация Арнольда-Киари тип 1 Сирингомиелия, сирингобульбия	Болезни нервной системы	G95.0	26-77	49 (0,070%)	-	18	14	17
Ранняя мозжечковая атаксия (атаксия Фридрейха, аутосомно-рецессивная)	Болезни нервной системы	G11.1	21-67	37 (0,052%)	6.1.4.1-6.1.4.4	21	9	7

Распределение по нозологиям освидетельствованных лиц старше 18 лет с орфанными заболеваниями за 2014-2018 гг. (от общего числа признанных инвалидами при первичном освидетельствовании)

Заболевание / группа по МКБ-10. Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Категория	Код по МКБ-10	Возраст первичного выявления	Количество	пп. Перечня Пр. 1024 н	Умеренные нарушения функций	Выраженные нарушения функций	Значительно выраженные нарушения функций
Хорея Гентингтона	Болезни нервной системы	G10	30-65	28 (0,039%)	-	10	14	4
Спинальная мышечная атрофия	Болезни нервной системы	G12.1	20-60	14 (0,020%)	-	6	6	2
Нарушения обмена меди (Болезнь Вильсона-Коновалова, гепатолентикулярная дегенерация)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E83.0	25-45	6 (0,008%)	-	4	2	0
Болезнь Марфана	Врожденные аномалии [пороки крови], деформации и хромосомные нарушения	Q87.4	23-40	3 (0,004%)	-	3	0	0

Распределение по нозологиям освидетельствованных лиц старше 18 лет с орфанными заболеваниями за 2014-2018 гг. (от общего числа признанных инвалидами при первичном освидетельствовании)

Заболевание / группа по МКБ-10. Синонимы и названия редких болезней, принятые в русскоязычной литературе и справочниках, входящие в данную группу	Категория	Код по МКБ-10	Возраст первичного выявления	Количество	пп. Перечня Пр. 1024 н	Умеренные нарушения функций	Выраженные нарушения функций	Значительно выраженные нарушения функций
Наследственная копропорфирия Порфирия острая перемежающаяся (печеночная)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E80.2	28, 52	2 (0,002%)	-	2	0	0
Семейная средиземноморская лихорадка (периодическая болезнь)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E85.0	24, 43	2 (0,002%)	-	0	1	1
Прогерия (Хатчинсона-Гилфорда)	Болезни эндокринной системы, расстройства питания и нарушения обмена веществ	E34.8	20	1 (0,001%)	-	-	-	-

По инициативе европейской организации по изучению редких болезней EURORDIS и её координаторного органа Совета национальных альянсов (Council of National Alliances) самый редкий день в году -
29 февраля
объявлен как *Международный День редких заболеваний*.



БЛАГОДАРЮ ЗА ВНИМАНИЕ!

**Материал подготовлен коллективом авторов ФКУ «ГБ МСЭ по Самарской области» Минтруда России
Бажуткина М.А, Борисов К.А., Лейко И.А, Карпова М.В, Кочерыгина Т.Б, Мусина А.В., Пастернак Н.К.,
Шишкова-Лаврусь М.В.**