

DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-25-32



Социально-экономическая эффективность проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации

И.А. Комаров¹, А.Р. Малахова¹, Т.П. Васильева¹, Е.Ю. Шукан¹, О.Ю. Александрова¹, Р.А. Зинченко^{1,2}, А.В. Поляков², С.С. Никитин², Е.Ю. Сапего³, С.И. Куцев²

¹ФГБНУ «Национальный научно-исследовательский институт общественного здоровья им. Н.А. Семашко»; Россия, 105064 Москва, ул. Воронцово поле, 12, стр. 1;

²ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова»; Россия, 115522 Москва, ул. Москворечье, 1;

³ГАОУЗ Свердловской области «Областная детская клиническая больница»; Россия, 620149 Екатеринбург, ул. Серафимы Дерябиной, 32

Контакты: Александра Романовна Малахова malakhovaar@nrph.ru

Введение. Спинальная мышечная атрофия (СМА) – тяжелое редкое заболевание, которое в последние годы широко обсуждается. Достижения этиопатогенетической терапии и социальная значимость болезни (детская популяция, высокая смертность), стоимость лечения привлекли внимание общественности и правительства, что среди прочего привело к формированию отдельного направления с созданием фонда по финансированию лечения пациентов с орфанными болезнями.

Цель исследования – провести анализ социально-экономической эффективности массового неонатального скрининга на СМА в Российской Федерации.

Материалы и методы. Проведено анкетирование пациентов (их родителей) и врачей. Изучены действующие клинические рекомендации и стандарт медицинской помощи детям при СМА. Стоимость лекарственных препаратов взята из Государственного реестра предельных отпускных цен. Для препаратов, не входящих в Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, использовалась информация о стоимости из данных о закупках.

Результаты. Социально-экономическое бремя СМА на выявленных пациентов составило порядка 3 994 289 548 руб. в год до введения скрининга. Затраты на внедрение массового неонатального скрининга составят около 679 224 000 руб. в год. При этом своевременное выявление болезни благодаря неонатальному скринингу и назначенное эффективное лечение позволяют снижать затраты на специализированную и паллиативную помощь на 54 073 271 руб., прямые немедицинские затраты на 88 137 423 руб., а также непрямые затраты на 154 197 900 руб. в год, что в совокупности составляет >7 % от рассчитанного бремени СМА.

Выводы. Введение массового скрининга приведет к ежегодному выявлению пациентов и увеличению их числа с текущих значений до реальной величины распространенности при регистрации больных с более легкими формами СМА. Потребность в лекарственном обеспечении препаратами и медицинской помощи в целом возрастает. При этом дети со СМА не будут умирать в ранние годы жизни, их выживаемость, продолжительность жизни увеличатся, улучшится качество жизни, снизится младенческая смертность, что является основной задачей неонатального скрининга и одной из целей национального проекта «Здравоохранение».

Ключевые слова: спинальная мышечная атрофия, скрининг новорожденных, анализ затрат, редкие болезни, орфанные лекарственные препараты, лекарственное обеспечение, здравоохранение, финансирование, бюджет

Для цитирования: Комаров И.А., Малахова А.Р., Васильева Т.П. и др. Социально-экономическая эффективность проведения неонатального скрининга на спинальную мышечную атрофию в Российской Федерации. Нервно-мышечные болезни 2023;13(3):25–32. DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-25-32

Socioeconomic efficiency of neonatal screening for spinal muscular atrophy in the Russian Federation

I.A. Komarov¹, A.R. Malakhova¹, T.P. Vasilyeva¹, E.Yu. Shukan¹, O.Yu. Aleksandrova¹, R.A. Zinchenko^{1,2}, A.V. Polyakov², S.S. Nikitin², E.Yu. Sapego³, S.I. Kutsev²

¹N.A. Semashko National Research Institute of Public Health; Build. 1, 12 Vorontsovo Pole St., Moscow 105064, Russia;

²Research Centre for Medical Genetics; 1 Moskvorechye St., Moscow 115522, Russia;

³Sverdlovsk Regional Children's Clinical Hospital; 32 Serafimy Deryabinoy St., Ekaterinburg 620149, Russia

Contacts: Aleksandra Romanovna Malakhova malakhovaar@nrph.ru

Background. Spinal muscular atrophy (SMA) is a severe rare disease that has been widely discussed in recent years. Achievements in etiopathogenetic therapy and the social significance of the disease (child population, high mortality), the cost of treatment attracted the attention of the public and the government, which, among other things, led to the formation of a separate area with the creation of a fund to finance the treatment of patients with orphan diseases.

Aim. To conduct an analysis of the socio-economic efficiency of mass neonatal screening for SMA in the Russian Federation.

Materials and methods. A survey of patients (their parents) and doctors was conducted. The current clinical guidelines and the standard of medical care for children with SMA were studied. The cost of medicines is taken from the State Register of Maximum Selling Prices. If the drug is not included in the List of Vital Essential and Necessary Drugs, cost information from the procurement data is used.

Results. The socioeconomic burden of SMA on identified patients was about 3,994,289,548 rubles per year prior to screening. The very introduction of mass neonatal screening will amount to about 679,224,000 rubles in year. At the same time, a disease detected in a timely manner due to neonatal screening and timely prescribed effective treatment can lead to a reduction in the cost of specialized and palliative care by 54,073,271 rubles, direct non-medical costs by 88,137,423 rubles, and indirect costs by 154,197,900 rubles per year, which together is more than 7 % of the calculated burden of SMA.

Conclusion. The introduction of mass screening will lead to the fact that the number of annually detected patients will increase from current values to the actual value of the prevalence when registering patients with milder forms of SMA. The need for drug supply with drugs and medical care in general will increase. At the same time, children diagnosed with SMA will not die in the early years of life, their survival rate, life expectancy will increase, the quality of life will improve, infant mortality will decrease, which is the main task of neonatal screening and one of the goals of the National Healthcare Project.

Keywords: spinal muscular atrophy, newborn screening, cost analysis, rare diseases, orphan drugs, drug coverage, health care, funding, budget

For citation: Komarov I.A., Malakhova A.R., Vasilyeva T.P. et al. Socioeconomic efficiency of neonatal screening for spinal muscular atrophy in the Russian Federation. *Nervno-myshechnye bolezni = Neuromuscular Diseases* 2023;13(3):25–32. (In Russ.). DOI: 10.17650/2222-8721-2023-13-3-25-32

Введение

Спинальная мышечная атрофия (СМА) — тяжелое редкое заболевание, которое в последние годы широко обсуждается. Достижения этиопатогенетической терапии и социальная значимость болезни (детская популяция, высокая смертность) [1–3], высокая стоимость лечения привлекли внимание общественности и высшего руководства страны, что среди прочего привело к формированию отдельного направления с созданием фонда по финансированию лечения пациентов с орфанными болезнями.

С 2006 г. в Российской Федерации (РФ) проводился неонатальный скрининг на 5 генетических заболеваний: муковисцидоз, фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром и галактоземию [4]. С января 2023 г. в РФ внедрен расширенный неонатальный скрининг на 36 заболеваний, включая СМА. По рас-

пространенности СМА находится на 2-м месте среди редких болезней после муковисцидоза [5], предположительная частота болезни составляет 1 случай на 7980 новорожденных. В настоящее время в РФ для этиопатогенетической терапии используются препараты нусинерсен (Спинраза; зарегистрирован в 2019 г.), ридиплам (Эврисди; зарегистрирован в 2020 г.) и препарат для генозаместительной терапии онасемноген абепарвовекс (Золгенсма; зарегистрирован в 2021 г.).

Анализ социально-экономического бремени СМА в РФ был проведен А.С. Колбиным и соавт. в 2020 г. [6]. В 2023 г. были утверждены новые клинические рекомендации, вступила в силу новая Программа государственных гарантий, произошли изменения в ценах на лекарственные препараты, что в совокупности потребовало обновленного анализа расчетных значений.

Цель настоящего исследования — провести анализ социально-экономической эффективности массового неонатального скрининга на СМА в РФ.

Материалы и методы

В рамках исследования выполнен опрос фокус-групп, включающих родителей пациентов с разными типами СМА в возрасте до 18 лет, находящихся под патронажем благотворительного фонда «Семьи СМА», методом анкетирования с использованием опросников PedsQl 4 «Информация о семье» (“Family Form”) и врачей, имеющих опыт работы с пациентами со СМА на региональном и федеральном уровнях. Изучены действующие клинические рекомендации [7], опубликованные в соответствующем рубрикаторе Министерства здравоохранения РФ, стандарт медицинской помощи детям при СМА [8], а также тарифное соглашение г. Москвы [9], использованное для расчета, поскольку оно содержит относительно полный перечень услуг, процедур, врачебных и диагностических мероприятий. Также учтено, что большинство пациентов получают лечение именно в столице. Стоимость лекарственных препаратов взята из Государственного реестра предельных отпускных цен [10] как единого открытого источника зарегистрированных цен на препараты из Перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов. При отсутствии препарата в Перечне использовалась информация о стоимости из данных о закупках [11].

Российский пациентский реестр СМА ведется с 2014 г. Анализ динамики пополнения реестра показал, что в среднем в год появляется 180 пациентов со СМА разных типов (предположительная частота болезни — 1:7980 новорожденных) [12]. Затраты на диагностику и лечение складываются из стоимости медицинских услуг, взятых из клинических рекомендаций [7] и стандарта медицинской помощи детям при СМА [8]. Стоимость медицинских услуг взята из Тарифного соглашения 2023 г. [9].

При распределении больных СМА по типам заболевания в настоящем исследовании были проанализированы данные пациентов с I–III типами СМА. Это связано с тем, что на долю пациентов со СМА IV типа в настоящее время приходится всего 0,4 %, по данным фонда «Семьи СМА» [12] и проведенных опросов. На момент проведения опроса в реестре было зарегистрировано 1 183 больных, из них у 20 % диагностирована СМА I типа, у 45 % — СМА II типа, у 35 % — СМА III типа. Таким образом, при допущении, что в год диагностируется 180 случаев СМА, при расчетах использовалась следующая структура пациентов: 36 с I типом, 81 со II типом и 63 с III типом СМА.

Также установлено распределение пациентов относительно лекарственной терапии: 73 % пациентов получают терапию, 25 % не получают и 2 % в ней не нуждаются. Среди получающих терапию 56 % принимают

нусинерсен, 36 % — риздиплам, и у 8 % введен онасемноген абепарвовек. По данным опроса родителей пациентов со СМА, рассчитано, что в 180 семьях всего 158 неработающих родителей.

В рамках исследования проведены расчеты нижеперечисленных видов затрат [13–17]:

- 1) прямые медицинские затраты:
 - массовый неонатальный скрининг новорожденных в РФ;
 - диагностика СМА;
 - диагностика осложнений СМА;
 - специализированная медицинская помощь;
 - паллиативная помощь;
 - лекарственная терапия;
- 2) прямые немедицинские затраты:
 - выплаты пенсий и пособий;
- 3) непрямые затраты:
 - недополученный валовой внутренний продукт.

Результаты

Прямые медицинские затраты. Стоимость диагностики СМА согласно сведениям о ее составляющих, взятых из клинических рекомендаций и стандарта медицинской помощи, составила на 1 пациента около 10 956 руб., или 1 972 163 руб. в год на 180 пациентов.

Всем пациентам помимо основного диагностического исследования необходим постоянный мониторинг развития сопутствующих осложнений. Далее проанализирована стоимость диагностики осложнений, которая составила в год на анализируемую выборку в зависимости от типа СМА 1 660 904 руб.

Исходя из данных, опубликованных ранее [6], средняя стоимость стационарного лечения в год для пациентов со СМА I типа составляет 359 370 руб., для пациентов со СМА II и III типов — 231 308 руб. в год. Общая стоимость стационарного лечения в год для всей группы диагностированных пациентов — 46 245 677 руб.

Стоимость стационарного лечения по причинам осложнений СМА составляет порядка 44 475 руб. для СМА I типа и 11 487 руб. для пациентов со СМА II и III типов с учетом частоты госпитализаций и количества вызовов скорой медицинской помощи на 1 пациента в случае экстренной госпитализации [6]. Для 180 новых выявленных пациентов в год стоимость стационарного лечения по причинам осложнений СМА составляет 3 255 185 руб. в год.

Годовые затраты на паллиативную помощь с учетом допущений составляют около 49 325 руб. в год на пациента; 100 % пациентов со СМА I типа и 70 % со СМА II типа нуждаются в паллиативной помощи [6]. Таким образом, затраты на паллиативную помощь с учетом распределения по типам СМА и числа вновь выявленных пациентов составляют 4 572 409 руб. в год.

Лекарственная терапия. С учетом средней курсовой дозы лекарственных препаратов, представленных в стандарте медицинской помощи детям при СМА [8], и данных

о стоимости и частоте назначения лекарственная терапия (без учета патогенетической и генозаместительной) составляет для анализируемой популяции 392 580 руб. в год.

Выполнен анализ затрат на патогенетическую и генозаместительную лекарственную терапию. На момент проведения исследования в Перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов входили 2 зарегистрированных для лечения СМА лекарственных препарата: нусинерсен и рисдиплам [10], для которых имелись зарегистрированные цены в Государственном реестре предельных отпускных цен. На препарат онасемноген абепарвовек имелись данные о стоимости закупки.

В первую очередь выполнен расчет стоимости лечения лекарственным препаратом рисдиплам [18]. На момент проведения данного исследования стоимость на лекарственный препарат рисдиплам составляла около 605 605 руб. [10]. С учетом распределения пациентов между весовыми группами — от 2 мес до 2 лет, от 2 лет с массой тела <20 кг и от 2 лет с массой тела >20 кг — установлено, что на патогенетическую терапию пациентов препаратом рисдиплам необходимо 711 552 874 руб. в год.

Далее рассчитали стоимость лечения препаратом нусинерсен [18]. На момент проведения настоящего исследования стоимость препарата составляла порядка 5 138 691 руб. [10]. Для того, чтобы учесть потенциальное снижение стоимости лечения начиная со 2-го года терапии, с учетом того, что в настоящей работе проводится анализ затрат за 1 год, проведен расчет средней стоимости лечения 1-го и последующего годов. В результате средняя стоимость лечения препаратом Спинраз в год составляет 23 124 109 руб. С учетом анализируемой популяции стоимость терапии составляет 1 882 302 433 руб. в год.

Для расчета стоимости терапии препаратом онасемноген абепарвовек использованы данные с официального сайта государственных закупок и сведения о потребности [11, 13–14]. В результате установлено, что для лечения 10 пациентов необходимо 1 100 000 000 руб.

Прямые немедицинские затраты. В настоящем исследовании учтены такие социальные выплаты, как ежемесячная компенсационная выплата неработающему члену семьи трудоспособного возраста, ухаживающему за ребенком-инвалидом, который при этом не получает пособие по безработице [19], налоговый вычет, размер основного пособия, ежемесячно выплачиваемого ребенку-инвалиду. В результате подсчитано, что с учетом трудоустройства родителей суммарно на социальные пособия и пенсии по инвалидности в год требуется 75 627 497 руб.

Право на выплату пособий по временной нетрудоспособности при необходимости осуществления ухода за больным членом семьи имеет каждый работающий родитель либо опекун ребенка-инвалида со СМА. По данным опроса родителей пациентов из фонда «Семья СМА», в среднем такой работник пропускает 26 рабочих

дней по причине болезни ребенка (из расчета на всех работающих и неработающих родителей). С учетом размера дневного заработка [20], данных опроса о трудоустройстве родителей затраты на пособия по временной нетрудоспособности в год составят 12 509 926 руб.

Непрямые затраты. Недополученный (упущенный) вклад в валовой внутренний продукт. В результате проведенных опросов установлено, что в среднем уход за больным ребенком осуществляет один из родителей. С учетом того, что средняя заработная плата в РФ по данным за IV квартал 2022 г. [20] составила 2 347 руб. в день, недополученный (упущенный) вклад в валовой внутренний продукт для изучаемой популяции составил 154 197 900 руб. в год.

Таким образом, на основании проведенного анализа затрат получены следующие результаты, представленные в таблице.

Расчет затрат на скрининг проведен с использованием данных официальной статистики Росстата [21] о численности новорожденных в РФ в 2022 г. Стоимость отечественного лабораторного анализа на СМА методом полимеразной цепной реакции с последующим анализом кривой плавления с учетом закупочной стоимости реактивов и расходных материалов и трудовых затрат медицинского персонала, по данным ФГБНУ «Медико-генетический научный центр им. акад. Н.П. Бочкова», составляет 520 руб. на пациента для массового скрининга. По данным Росстата [21], в 2022 г. в России число родившихся живыми в течение календарного года составило 1 306 200, что предусматривает при проведении массового скрининга новорожденных на СМА в рамках всей страны предстоящие затраты в размере 679 224 000 руб.

При этом неправильно думать, что данная сумма будет «добавлена» к текущим затратам. С одной стороны, введение массового скрининга приведет к тому, что число ежегодно выявляемых пациентов увеличится со 180 до реальной величины распространенности. С другой стороны, своевременно выявленное заболевание и вовремя назначенное эффективное лечение могут привести к снижению затрат [22–31] на специализированную и паллиативную медицинскую помощь из расчета на анализируемую популяцию на 54 073 271 руб., прямых немедицинских затрат на 88 137 423 руб., а также непрямых затрат на 154 197 900 руб., что в совокупности составляет >7 % от текущего бремени СМА.

Допущения исследования. Чувствительность теста в рамках скрининга составляет 99 %, в исследовании сделано допущение об отсутствии ложноположительных и ложноотрицательных результатов.

В будущем число пациентов, не получающих лекарственную терапию, может уменьшиться благодаря расширению доступности лекарственных препаратов в рамках деятельности фонда «Круг добра». Таким образом, после введения расширенного неонатального скрининга, с поступлением новых данных о числе

Результаты анализа затрат до введения скрининга для новых выявленных пациентов со спинальной мышечной атрофией в год
Results of cost analysis before the introduction of screening for newly identified patients with spinal muscular atrophy per year

Затраты Expenses	Стоимость из расчета на 1 год на новых выявленных пациентов, руб. Cost based on one year for newly identified patients, RUB
Диагностика СМА Diagnosis of SMA	1 972 163
Диагностика осложнений СМА Diagnosis of complications of SMA	1 660 904
Специализированная медицинская помощь по причинам СМА Specialized care for causes of SMA	46 245 677
Специализированная медицинская помощь по причинам осложнений СМА Specialized care for causes of SMA complications	3 255 185
Паллиативная помощь Palliative care	4 572 409
Лекарственная терапия Drug therapy	3 694 247 887
Затраты на социальные пособия и пенсию по инвалидности Social security and disability pension costs	75 627 497
Затраты на пособия по временной нетрудоспособности Temporary disability benefits costs	12 509 926
Упущенный вклад в валовой внутренний продукт Forgone contribution to gross domestic product	154 197 900
Итого Total	3 994 289 548

Примечание. СМА — спинальная мышечная атрофия.
Note. SMA — spinal muscular atrophy.

пациентов, получающих патогенетическую и этиопатогенетическую терапию, и изменении стоимости лекарственных препаратов и индексации затрат на социальные услуги, в будущем потребуются перерасчет социально-экономического бремени СМА. Новые условия ведения пациентов позволят оценить затраты на специализированную медицинскую помощь пациентам со СМА, специализированную медицинскую помощь по причинам осложнений СМА, необходимость в паллиативной помощи и не прямые расходы.

В расчетах прямых немедицинских затрат не учитывались региональные социальные доплаты, так как средний расчет материального обеспечения ребенка-инвалида превышает величину прожиточного минимума в РФ.

Выводы

1. Социально-экономическое бремя СМА на выявленных пациентов составляло порядка 3 994 289 548 руб. в год до введения скрининга. Затраты на само внедрение массового неонатального скрининга составят около 679 224 000 руб. в год.

2. Своевременно выявленное заболевание и вовремя назначенное эффективное лечение могут привести к снижению затрат на специализированную и паллиативную медицинскую помощь из расчета на анализируемую популяцию на 54 073 271 руб., прямых немедицинских затрат на 88 137 423 руб., а также не прямых затрат на 154 197 900 руб. в год, что в совокупности составляет >7 % от рассчитанного годового бремени СМА.

3. Введение массового скрининга приведет к ежегодному увеличению числа выявляемых пациентов с текущих значений (180 детей) до реальной величины распространенности при регистрации пациентов с более легкими формами СМА. Возрастет потребность в лекарственных препаратах и медицинской помощи в целом.

4. При этом дети с диагнозом СМА не будут умирать в ранние годы жизни, их выживаемость и продолжительность жизни увеличатся, улучшится качество жизни, снизится младенческая смертность, что является основной задачей неонатального скрининга и одной из целей национального проекта «Здравоохранение».

ЛИТЕРАТУРА / REFERENCES

1. FDA approves innovative gene therapy to treat pediatric patients with spinal muscular atrophy, a rare disease and leading genetic cause of infant mortality. FDA, 24 May 2019. Available at: <https://www.fda.gov/news-events/press-announcements/fda-approves-innovative-gene-therapy-treat-pediatric-patients-spinal-muscular-atrophy-rare-disease..>
2. Влодавец Д.В., Харламов Д.А., Артемьева С.Б. и др. Федеральные клинические рекомендации (протоколы) по диагностике и лечению спинальных мышечных атрофий у детей. Доступно по: http://ulgb3.ru/doc/211218_10-58.pdf. Vlodavets D.V., Kharlamov D.A., Artemyeva S.B. et al. Federal clinical guidelines (protocols) for the diagnosis and treatment of spinal muscular atrophy in children. Available at: http://ulgb3.ru/doc/211218_10-58.pdf. (In Russ.)
3. Селиверстов Ю.А., Ключников С.А., Иллариошкин С.Н. Спинальные мышечные атрофии: понятие, дифференциальная диагностика, перспективы лечения. *Нервные болезни* 2015;(3):9–17. Seliverstov Yu.A., Kliushnikov S.A., Illarioshkin S.N. Spinal muscular atrophy: concept, differential diagnosis, treatment prospects. *Nervnye bolezni = Nervous Diseases* 2015;(3):9–17. (In Russ.)
4. Приказ Минздравсоцразвития РФ от 22.03.2006 № 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» (вместе с «Положением об организации проведения массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания», «Рекомендациями по забору образцов крови при проведении массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания»). Доступно по: <https://legalacts.ru/doc/prikaz-minzdravsotsrazvitiya-rf-ot-22032006-n-185/>. Order of the Ministry of Health and Social Development of the Russian Federation of March 22, 2006 No. 185 “On mass screening of newborns for hereditary diseases” (together with the “Regulations on the organization of mass screening of newborns for hereditary diseases”, “Recommendations for taking blood samples during a mass screening of newborns for hereditary diseases”). Available at: <https://legalacts.ru/doc/prikaz-minzdravsotsrazvitiya-rf-ot-22032006-n-185/>. (In Russ.)
5. Исследование носительства СМА и муковисцидоза становится более доступным. Доступно по: <https://f-sma.ru/genetika/issledovanie-nositelstva-sma-i-mukoviscidoza-stanovitsja-bolee-dostupnym/>. The study of SMA carriage and cystic fibrosis is becoming more accessible. Available at: <https://f-sma.ru/genetika/issledovanie-nositelstva-sma-i-mukoviscidoza-stanovitsja-bolee-dostupnym/>. (In Russ.)
6. Колбин А.С., Влодавец Д.В., Курьев А.А. и др. Анализ социально-экономического бремени спинальной мышечной атрофии в Российской Федерации. *Фармакоэкономика. Современная фармакоэкономика и фармакоэпидемиология* 2020;13 (4): 337–54. DOI: 10.17749/2070-4909/farmakoeconomika.2020.068 Kolbin A.S., Vlodavets D.V., Kurylev A.A. et al. The burden of spinal muscular atrophy in Russia. *Farmakoeconomika. Sovremennaya farmakoeconomika i farmakoepidemiologiya = Pharmacoeconomics. Modern Pharmacoeconomics and Pharmacoepidemiology* 2020;13(4):337–54. (In Russ.). DOI: 10.17749/2070-4909/farmakoeconomika.2020.068
7. Клинические рекомендации «Проксимальная спинальная мышечная атрофия 5q». Доступно по: https://cr.minzdrav.gov.ru/recommend/593_3. Clinical guidelines for the treatment of the disease “Proximal spinal muscular atrophy 5q”. Available at: https://cr.minzdrav.gov.ru/recommend/593_2. (In Russ.)
8. Приказ МЗ РФ от 01.09.2021 № 895н «Стандарт медицинской помощи детям при проксимальной мышечной атрофии 5Q». Доступно по: <https://docs.cntd.ru/document/608935369>. Order of the Ministry of Health of the Russian Federation of September 1, 2021 No. 895n “Standard of medical care for children with proximal muscular atrophy 5Q”. Available at: <https://docs.cntd.ru/document/608935369>. (In Russ.)
9. Приложение № 6 к Тарифному соглашению на 2023 г. от 30 декабря 2022 г. Доступно по: <https://www.mgfoms.ru/medicinskie-organizacii/tarifi/2023>. Appendix No. 6 to the Tariff Agreement for 2023 dated December 30, 2022. Available at: <https://www.mgfoms.ru/medicinskie-organizacii/tarifi/2023>. (In Russ.)
10. Государственный реестр предельных отпускных цен. Доступно по: <https://grls.rosminzdrav.ru/Default.aspx>. State register of maximum selling prices. Available at: <https://grls.rosminzdrav.ru/Default.aspx>. (In Russ.)
11. Портал Государственных закупок РФ. Доступно по: <https://zakupki.gov.ru/epz/main/public/home.html>. Portal of State Procurement of the Russian Federation. Available at: <https://zakupki.gov.ru/epz/main/public/home.html>. (In Russ.)
12. Германенко О.Ю. Спинальная мышечная атрофия 2021: Актуальные вопросы организации помощи. Доклад на VI конференции СМА 29.10.2021. Germanenko O.Yu. Spinal muscular atrophy 2021: Topical issues in the organization of care. Report at the VI CMA conference 29.10.2021. (In Russ.)
13. Kulikov A.Yu., Komarov I.A., Pochuprina A.A. Budget impact analysis of belimumab in the treatment of patients with systemic lupus erythematosus in Russian Federation. *Value in Health* 2014;17(7):A525–A526. DOI: 10.1016/j.jval.2014.08.1656
14. Нагибин О.А., Манухина Е.В., Комаров И.А. Нормативно-правовое регулирование льготного лекарственного обеспечения в Российской Федерации. *Российский медико-биологический вестник им. акад. И.П. Павлова* 2019;27(4):520–9. DOI: 10.23888/PAVLOVJ2019274520-529 Nagibin O.A., Manukhina E.V., Komarov I.A. Legal regulation of preferential drug provision in the Russian Federation. *Rossiyskiy mediko-biologicheskii vestnik im. akad. I.P. Pavlova = Russian Medical and Biological Bulletin named after. acad. I.P. Pavlova* 2019;27(4):520–9. (In Russ.). DOI: 10.23888/PAVLOVJ2019274520-529
15. Куликов А.Ю., Комаров И.А. Фармакоэкономическое исследование применения бронхорасширяющих средств группы М-холиноблокаторов (Спирива® и Атровент®) в лечении хронической обструктивной болезни легких. *Фармакоэкономика. Современная фармакоэкономика и фармакоэпидемиология* 2012;(3):20–6. Kulikov A.Yu., Komarov I.A. Pharmacoeconomic study of the use of bronchodilators of the M-anticholinergic group (Spiriva® and Atrovent®) in the treatment of chronic obstructive pulmonary disease. *Farmakoeconomika. Sovremennaya farmakoeconomika i farmakoepidemiologiya = Pharmacoeconomics. Modern pharmacoeconomics and pharmacoepidemiology* 2012;(3):20–6. (In Russ.)
16. Куликов А.Ю., Комаров И.А. Анализ эффективности применения церебролизина при терапии острого нарушения мозгового кровообращения по ишемическому типу на основе оценки реальной клинической практики в условиях РФ. *Современная организация лекарственного обеспечения* 2013;(2):31–7. Kulikov A.Yu., Komarov I.A. Analysis of the effectiveness of the use of Cerebrolisin in the treatment of acute ischemic cerebrovascular accident based on an assessment of real clinical practice in the Russian Federation. *Sovremennaya organizatsiya lekarstvennogo obespecheniya = Modern Organization of Drug Supply* 2013;(2):31–7. (In Russ.)
17. Куликов А.Ю., Комаров И.А. Фармакоэкономический анализ лекарственного средства Бейодайм (пертузумаб + трастузумаб [набор]) в лечении метастатического рака молочной железы у больных с HER2+ формой заболевания. *Фармакоэкономика: теория и практика* 2015;3(2):32–9.

- Kulikova A.Yu., Komarov I.A. Pharmacoeconomic analysis of the drug Beyodaima (pertuzumab + trastuzumab [set]) in the treatment of metastatic breast cancer in patients with the HER2+ form of the disease. *Farmakoeconomika: teoriya i praktika* = Pharmacoeconomics: Theory and Practice 2015;3(2):32–9. (In Russ.)
18. Колбин А.С., Курьев А.А., Балыкина Ю.Е. и др. Фармако-экономическая оценка лекарственного препарата ридиплам у пациентов со спинальной мышечной атрофией. *Фармако-экономика. Современная фармакоэкономика и фармакоэпидемиология* 2021;14(3):299–310. DOI: 10.17749/2070-4909/farmakoeconomika.2021.101
- Kolbin A.S., Kurylev A.A., Balykina Yu.E. et al. Pharmacoeconomic evaluation of the drug risdiplam in patients with spinal muscular atrophy. *Farmakoeconomika. Sovremennaya farmakoeconomika i farmakoepidemiologiya* = Pharmacoeconomics. Modern pharmacoeconomics and pharmacoepidemiology 2021;14(3):299–310. (In Russ.). DOI: 10.17749/2070-4909/farmakoeconomika.2021.101
19. Федеральный закон № 181-ФЗ от 24.11.1995 «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации». Federal Law No. 181-FZ dated 24.11.1995 “On Social Protection of Disabled Persons in the Russian Federation”. (In Russ.)
20. Федеральная служба государственной статистики. Рынок труда, занятость и заработная плата. Доступно по: https://rosstat.gov.ru/labor_market_employment_salaries. Federal State Statistics Service. Labor market, employment and wages. Available at: https://rosstat.gov.ru/labor_market_employment_salaries. (In Russ.)
21. Федеральная служба государственной статистики. Росстат представляет данные о естественном движении населения в декабре 2022 года. Доступно по: <https://rosstat.gov.ru/folder/313/document/197667>. Federal State Statistics Service. Rosstat presents vital statistics for December 2022. Available at: <https://rosstat.gov.ru/folder/313/document/197667>. (In Russ.)
22. Droege M., Droege, Sproule D., Arjunjiet R. et al. Economic burden of spinal muscular atrophy in the United States: a contemporary assessment. *J Med Econ* 2020;23(1):70–9. DOI: 10.1080/13696998.2019.1646263
23. McMillan, H.J., Gerber B., Cowling T. et al. Burden of spinal muscular atrophy (SMA) on patients and caregivers in Canada. *J Neuromusc Dis* 2021;8(4):553–68. DOI: 10.3233/JND-200610
24. Chan S.H.S., Wong C.K.H., Wu T. et al. Significant healthcare burden and life cost of spinal muscular atrophy: real-world data. *Eur J Health Econ* 2022;1–10. DOI: 10.1007/s10198-022-01548-5
25. Shih S., Farrar M.A., Wiley V., Chambers G. Newborn screening for spinal muscular atrophy with disease-modifying therapies: a cost-effectiveness analysis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2021;92(12):1296–304. DOI: 10.1136/jnnp-2021-326344
26. Dangouloff T., Botty C., Beaudart C. et al. Systematic literature review of the economic burden of spinal muscular atrophy and economic evaluations of treatments. *Orph J Rare Dis* 2021;16(1):1–16. DOI: 10.1186/s13023-021-01695-7
27. Dean R., Jensen I., Cyr P. et al. An updated cost-utility model for onasemnogene ABEPRIVOC (Zolgensma®) in spinal muscular atrophy type 1 patients and comparison with evaluation by the Institute for Clinical and Effectiveness Review (ICER). *J Mark Access Health Policy* 2021;9(1):1889841. DOI: 10.1080/20016689.2021.1889841
28. Overview of the ZOLGENSMA clinical studies. Available at: <https://www.zolgensma.com/clinical-studies>.
29. De Vivo D.C., Bertini E., Swoboda K.J. et al. Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic stage of spinal muscular atrophy: Interim efficacy and safety results from the phase 2 NURTURE study. *Neuromuscul Disord* 2019;29(11):842–56. DOI: 10.1016/j.nmd.2019.09.007
30. Минздрав разрешил применять Эврисди для терапии СМА у новорожденных. Доступно по: <https://vademec.ru/news/2023/01/31/minzdrav-razreshil-primenyat-evrisdi-dlya-terapii-sma-u-novorozhdennykh/>. The Ministry of Health has authorized the use of Evrisdi for the treatment of SMA in newborns. Available at: <https://vademec.ru/news/2023/01/31/minzdrav-razreshil-primenyat-evrisdi-dlya-terapii-sma-u-novorozhdennykh/>. (In Russ.) Results in newborns with presymptomatic SMA. Available at: <https://www.evrisdi.com/results-with-evrisdi/in-newborns.html>.
31. European Medicines Agency. Assessment report, 2020. Available at: https://www.ema.europa.eu/en/documents/assessment-report/zolgensma-epar-public-assessment-report_en.pdf.

Благодарность. Авторы выражают благодарность благотворительному фонду помощи больным спинальной мышечной атрофией и другими нервно-мышечными заболеваниями «Семья СМА» за организацию опроса.

Gratitude. The authors express their gratitude to the SMA Family Charitable Foundation for Helping Patients with Spinal Muscular Atrophy and Other Neuromuscular Diseases for organizing the survey.

Вклад авторов

И.А. Комаров, А.Р. Малахова, Р.А. Зинченко, О.Ю. Александрова: разработка и дизайн исследования, получение данных для анализа, анализ полученных данных, написание статьи;

Т.П. Васильева, А.В. Поляков, С.С. Никитин, Е.Ю. Сапего, С.И. Куцев, Е.Ю. Шукан: предоставление данных, консультация, редактирование статьи.

Authors' contributions

I.A. Komarov, A.R. Malakhova, R.A. Zinchenko, O.Yu. Aleksandrova: development of the concept and design of the study, collection, analysis and interpretation of data, writing the article;

T.P. Vasilyeva, A.V. Polyakov, S.S. Nikitin, E.Yu. Sapego, S.I. Kutsev, E.Yu. Shukan: data provision, consultation, editing the article.

ORCID авторов / ORCID of authors

И.А. Комаров / I.A. Komarov: <https://orcid.org/0000-0002-1518-184X>
 А.Р. Малахова / A.R. Malakhova: <https://orcid.org/0000-0002-1935-4904>
 Т.П. Васильева / T.P. Vasilyeva: <https://orcid.org/0000-0003-4831-1783>
 Е.Ю. Шукан / E.Yu. Shukan: <https://orcid.org/0000-0002-9813-7085>
 О.Ю. Александрова / O.Yu. Aleksandrova: <https://orcid.org/0000-0002-0761-1838>
 Р.А. Зинченко / R.A. Zinchenko: <https://orcid.org/0000-0003-3586-3458>
 А.В. Поляков / A.V. Polyakov: <https://orcid.org/0000-0002-4920-1722>
 С.С. Никитин / S.S. Nikitin: <https://orcid.org/0000-0003-3292-2758>
 Е.Ю. Сапего / E.Yu. Sapego: <https://orcid.org/0000-0002-2831-8243>
 С.И. Куцев / S.I. Kutsev: <https://orcid.org/0000-0002-3133-8018>

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.
Conflict of interest. The authors declare that there is no conflict of interest.

Финансирование. Исследование выполнено в рамках государственного задания Минобрнауки России.
Funding. The research was conducted within the framework of the state assignment of the Ministry of Education and Science of Russia.

Статья поступила: 15.08.2023. **Принята к публикации:** 11.09.2023.
Article submitted: 15.08.2023. **Accepted for publication:** 11.09.2023.