Journal of Health Development
e2663-1776

Обзорная статья

Лекарственное обеспечение пациентов с орфанными заболеваниями в Республике Казахстан: Нормативно-правовой обзор и сравнительный анализ

Оналбеков Е.С. [1*], Жусупова Г.К. [2]

Received: April 11, 2026
Revised: May 19, 2026
Accepted: June 04, 2026
Published: June 30, 2026

Citation: Yerbol Onalbekov, Gulzira Zhussupova. Lekarstvennoe obespechenie patsientov s orfannymi zabolevaniiami v Respublike Kazakhstan: normativno-pravovoi obzor i sravnitel'nyi analiz (Pharmaceutical provision for patients with orphan diseases in the Republic of Kazakhstan: a normative-legal review and comparative analysis) [in Russian]. J Health Dev. 2026, 61 (3), jhd074. https://doi.org/10.32921/2663-1776-2026-61-3-jhd074

This work is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License

[1] PhD-докторант, Медицинский университет Астана, Директор, Научный центр профессиональной подготовки, Астана, Казахстан. Email: erbol.o@mail.ru
[2] Заместитель генерального директора по науке, Национальный научный центр развития образования «Санат», Астана, Казахстан. Email: gulzira1970@gmail.com

* Корреспондирующий автор: erbol.o@mail.ru

Резюме

Орфанные (редкие) заболевания представляют собой одну из наиболее актуальных проблем современного здравоохранения. Доступность орфанных лекарственных средств остается критически неравномерной: в странах с высоким уровнем дохода и специализированной нормативной базой лекарственным обеспечением охватывается 65-80% пациентов с орфанными заболеваниями, тогда как в большинстве стран с низким и средним уровнем дохода доступность препаратов, одобренных регуляторами, не превышает 10-15%.

Цель обзора: провести анализ системы лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в Республике Казахстан, выявить ключевые системные проблемы и определить направления ее совершенствования на основе международного опыта.

Методы. Настоящий обзор основан на нормативно-правовом, системном и сравнительном анализе более 7 нормативных правовых актов РК, а также вторичных данных годовых отчетов Единого дистрибьютора — ТОО «СК-Фармация» — за 2020–2025 годы. Также проанализированы 27 научных рукописей.

Результаты. Казахстан представляет особый случай для анализа: при наличии сформированной нормативно-правовой базы лекарственное обеспечение достигает лишь 35-37% зарегистрированных пациентов с орфанными заболеваниями, а национальный перечень орфанных препаратов охватывает только 14,8% средств, одобренных регуляторным органом Соединенных Штатов Америки, и 11,6% средств, одобренных европейским регуляторным органом. В стране отсутствуют единая национальная программа по орфанным заболеваниям, адаптированные процедуры оценки технологий здравоохранения для орфанных препаратов, централизованный реестр пациентов и механизмы маркетинговой эксклюзивности для производителей.

Выводы. Разрыв между существующей нормативно-правовой базой и реальным охватом пациентов, а также отсутствие комплексной национальной стратегии определяют научную и практическую актуальность системного анализа лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в Казахстане.

Ключевые слова: редкие болезни, орфанные препараты, доступность медицинской помощи, оценка медицинских технологий, Казахстан, лекарственные формуляры, механизмы возмещения расходов, политика здравоохранения, стоимость лекарств.

1. Введение

Орфанные (редкие) заболевания представляют собой одну из наиболее актуальных проблем современного общественного здравоохранения: в мире насчитывается от 6 000 до 8 000 редких нозологий, охватывающих 6-8% населения и характеризующихся тяжелым прогрессирующим течением, высокой инвалидизацией и преждевременной смертностью [1-4]. По оценкам, 30% детей с орфанными заболеваниями не доживают до пятилетнего возраста [5]. Ключевой проблемой остается ограниченная доступность орфанных лекарственных средств (ОЛС): в большинстве стран с низким и средним уровнем дохода она не превышает 10-15% от одобренных регуляторов развитых стран [1]. Высокая стоимость ОЛС, узкая доказательная база клинической эффективности и сложность применения стандартных методов оценки технологий здравоохранения (HTA — от англ.: Health Technology Assessment) препятствуют их включению в государственные системы финансирования [6,7].

В Республике Казахстан (РК) система ОЛС охватывает лишь около трети зарегистрированных пациентов, а национальный перечень препаратов существенно уступает международным стандартам [8].

В отличие от стран Европейского союза и Организации экономического сотрудничества и развития (ОЭСР), где системы обеспечения ОЛС формировались на протяжении нескольких десятилетий, в Казахстане соответствующая система находится на этапе институционального становления. При этом в стране сформирована нормативно-правовая база, регулирующая все этапы лекарственного обеспечения, однако комплексная государственная политика в отношении орфанных заболеваний отсутствует. Ряд публикаций посвящен отдельным аспектам данной проблематики в регионе [4,9-11], однако системный обзор структуры и механизмов лекарственного обеспечения ОЛС в РК с выявлением структурных барьеров на каждом этапе остается актуальной научной задачей.

Цель обзора: провести анализ системы лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в РК, выявить ключевые системные проблемы и определить направления ее совершенствования на основе международного опыта.

2. Материалы и методы

Настоящий обзор основан на нормативно-правовом, системном и сравнительном анализе более 30 нормативных правовых актов (НПА) РК, а также вторичных данных годовых отчетов Единого дистрибьютора — ТОО «СК-Фармация» — за 2020–2025 годы. Нормативно-правовой анализ включал изучение Кодекса «О здоровье народа и системе здравоохранения» (№360-VI ЗРК от 07.07.2020) [12], приказов Министерства здравоохранения Республики Казахстан (МЗ РК), регулирующих перечень орфанных заболеваний и препаратов [13], Казахстанский национальный лекарственный формуляр (КНФ) [14], правила регистрации и экспертизы лекарственных средств [15], применение незарегистрированных ОЛС по жизненным показаниям [16], формирование перечня закупа в рамках гарантированного объема бесплатной медицинской помощи (ГОБМП) и обязательного социального медицинского страхования (ОСМС) [17], а также Закона об ОСМС [18]. Системный анализ предусматривал трехшаговую процедуру: извлечение норм, устанавливающих полномочия субъектов системы; их группировку по функциональному признаку; идентификацию для каждого этапа ключевых субъектов, входящих и исходящих решений. Сравнительный анализ охватывал системы Европейского союза (ЕС), Соединенных Штатов Америки (США), Германии и Нидерландов по параметрам: наличие национальных программ, механизмы оценки технологий здравоохранения, ценообразование и возмещение, реестры пациентов, стимулы для производителей.

Также поиск и отбор литературных источников осуществлялись с применением элементов PRISMA 2020. Поиск проводился в базах данных PubMed и Scopus, а также с использованием Google Scholar. Ключевые поисковые термины: «orphan drugs», «rare diseases», «Kazakhstan», «pharmaceutical provision», «health technology assessment», «orphan drug policy», «reimbursement», «patient registry».

Критерии включения: публикации, содержащие данные о лекарственном обеспечении орфанных заболеваний, механизмах оценки

технологий здравоохранения, реимбурсации, регистрах пациентов, барьерах доступности и международных моделях регулирования. Критерии исключения: источники, не относящиеся непосредственно к теме исследования, дублирующие публикации, материалы без аналитической ценности. Первоначально идентифицировано 56 источников; после скрининга по названию и аннотации, а также полнотекстовой проверки в итоговый анализ включены 34 наиболее релевантных источника: 27 научных статей и 7 нормативных правовых актов и отчетов. Блок-схема отбора источников представлена на Рисунке 1.

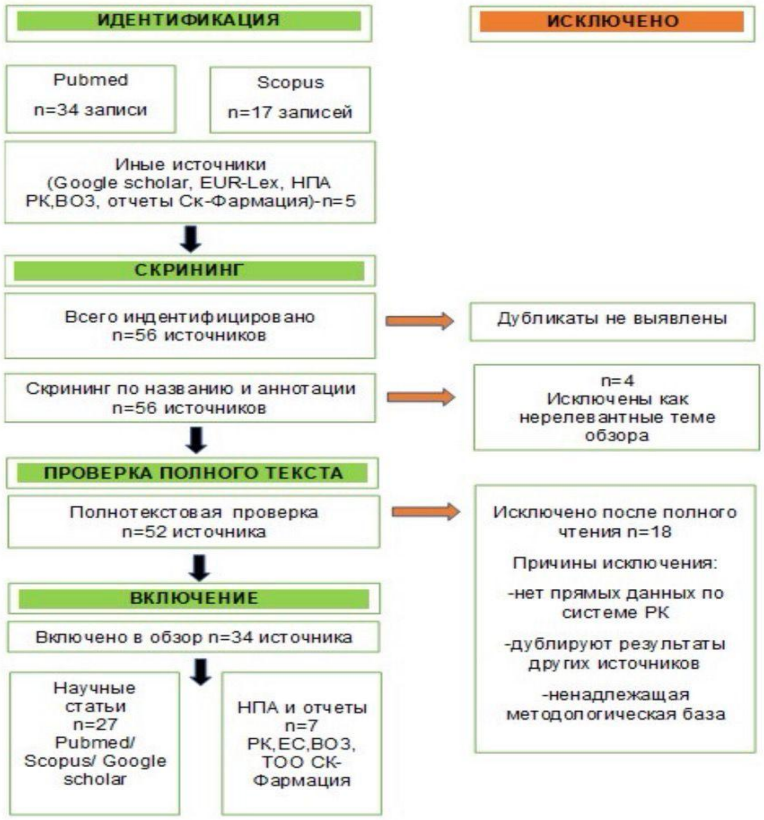


Рисунок 1 – Блок-схема отбора литературных источников по принципам PRISMA 2020

3. Результаты

Нормативно-правовая база системы лекарственного обеспечения

Анализ нормативно-правовой базы показывает, что система лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в Казахстане регулируется разветвленной системой НПА. Базовым документом является Кодекс РК «О здоровье народа и системе здравоохранения» от 7 июля 2020 года № 360-VI ЗРК [12], устанавливающий общие принципы ГОБМП и ОСМС, определения орфанных заболеваний и правовые основы регулирования обращения лекарственных средств. В соответствии с Кодексом к орфанным (редким) заболеваниям относятся редкие тяжелые болезни, угрожающие жизни человека или приводящие к инвалидности, частота которых не превышает официально определенного уровня — 50 случаев на 100 000 населения (1 на 2 000 человек) [8,12].

Перечень орфанных заболеваний и лекарственных средств для их лечения утвержден Приказом МЗ РК № ҚР ДСМ-142/2020 от 20 октября 2020 года [13]. Действующая редакция Перечня (с учетом изменений Приказом № 159 от 04.12.2025 г.) включает 66 нозологий и 152 лекарственных препарата. Включение ОЛС в КНФ осуществляется в соответствии с Приказом МЗ РК № ҚР ДСМ-41 от 18 мая 2021 года [14]. Для орфанных препаратов предусмотрена ускоренная экспертиза — не более 70 дней вместо стандартных 210 дней [8]. Для незарегистрированных ОЛС предусмотрен механизм применения по жизненным показаниям конкретного пациента [16].

Формирование перечня закупа осуществляется с учетом бюджетного воздействия и потребности системы здравоохранения [17]. Централизованный закуп через ТОО «СК-Фармация» обеспечивает единую логистику и ценовые переговоры.

Таблица 1 - Ключевые нормативные правовые акты, регулирующие систему лекарственного обеспечения орфанных заболеваний в Республике Казахстан

Этап системы	Нормативный правовой акт	Регулятор
Определение орфанных заболеваний и критерии включения	Кодекс РК № 360-VI ЗРК от 07.07.2020 (ст. 177)	МЗ РК
Перечень орфанных заболеваний и ОЛС (66 нозологий, 152 препарата)	Приказ МЗ РК № ҚР ДСМ-142/2020 от 20.10.2020; Приказ № 159 от 04.12.2025	МЗ РК
Включение в КНФ	Приказ МЗ РК № ҚР ДСМ-41 от 18.05.2021 и его редакции	МЗ РК / Экспертный совет
Регистрация и экспертиза ЛС (70 дней для орфанных)	Приказ МЗ РК № ҚР ДСМ-10 от 27.01.2021	МЗ РК / НЦЭЛС
Применение незарегистрированных ОЛС	Приказ МЗ РК о применении незарегистрированных ЛС по жизненным показаниям	МЗ РК
Формирование перечня закупа (ГОБМП/ОСМС)	Правила формирования перечня закупа ЛС в рамках ГОБМП и ОСМС	МЗ РК / ФСМС
Централизованный закуп и дистрибуция	Договор с Единым дистрибьютором; Правила обеспечения ЛС в рамках ГОБМП и ОСМС	ТОО «СК-Фармация»
Ценообразование (международное референтное)	Правила государственного регулирования цен на ЛС	МЗ РК

Примечание: ГОБМП — гарантированный объём бесплатной медицинской помощи; КНФ — Казахстанский национальный лекарственный формуляр; ЛС — лекарственное средство; МЗ РК — Министерство здравоохранения Республики Казахстан; НЦЭЛС — Национальный центр экспертизы лекарственных средств; ОЛС — орфанное лекарственное средство; ОСМС — обязательное социальное медицинское страхование; ФСМС - Фонд социального медицинского страхования; РК — Республика Казахстан; ТОО «СК-Фармация» — товарищество с ограниченной ответственностью «СК-Фармация» (Единый дистрибьютор).

Таким образом, нормативно-правовая база системы лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в РК характеризуется двумя ключевыми аналитическими особенностями. Во-первых, регулирование носит фрагментированный характер: оно реализуется посредством более чем 30 отдельных нормативных актов при отсутствии единого системообразующего документа. Во-вторых, нормативная архитектура построена по последовательно-барьерному принципу: каждый этап нормативно обусловлен завершением предыдущего, что создаёт «каскадный» механизм, препятствующий своевременному доступу пациентов к лечению.

Организационная структура системы лекарственного обеспечения

На основании нормативно-правового анализа идентифицирована четырехэтапная последовательная структура системы лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в РК (Рисунок 2): (1) формирование перечня орфанных заболеваний; (2) включение ОЛС в КНФ; (3) формирование перечня закупа и централизованный закуп через ТОО «СК-Фармация»; (4) выдача пациентам в соответствии с клиническими протоколами диагностики и лечения (КПДЛ).

Система является линейной и жестко последовательной: отсутствие механизмов «параллельного» или «ускоренного» доступа — аналогичных «Compassionate Use» (применение из соображений гуманности) в ЕС или «Expanded Access» (расширенный доступ) в США — означает, что регуляторный сбой на любом этапе блокирует доступ пациента к лечению.

Система не содержит встроенных механизмов мониторинга: ни на одном из четырех этапов нормативно не предусмотрен систематический учет исходов лечения, тогда как казахстанский опыт рационального использования лекарственных средств свидетельствует о том, что систематический мониторинг данных способен инициировать системные изменения на уровне Министерства здравоохранения РК [19].

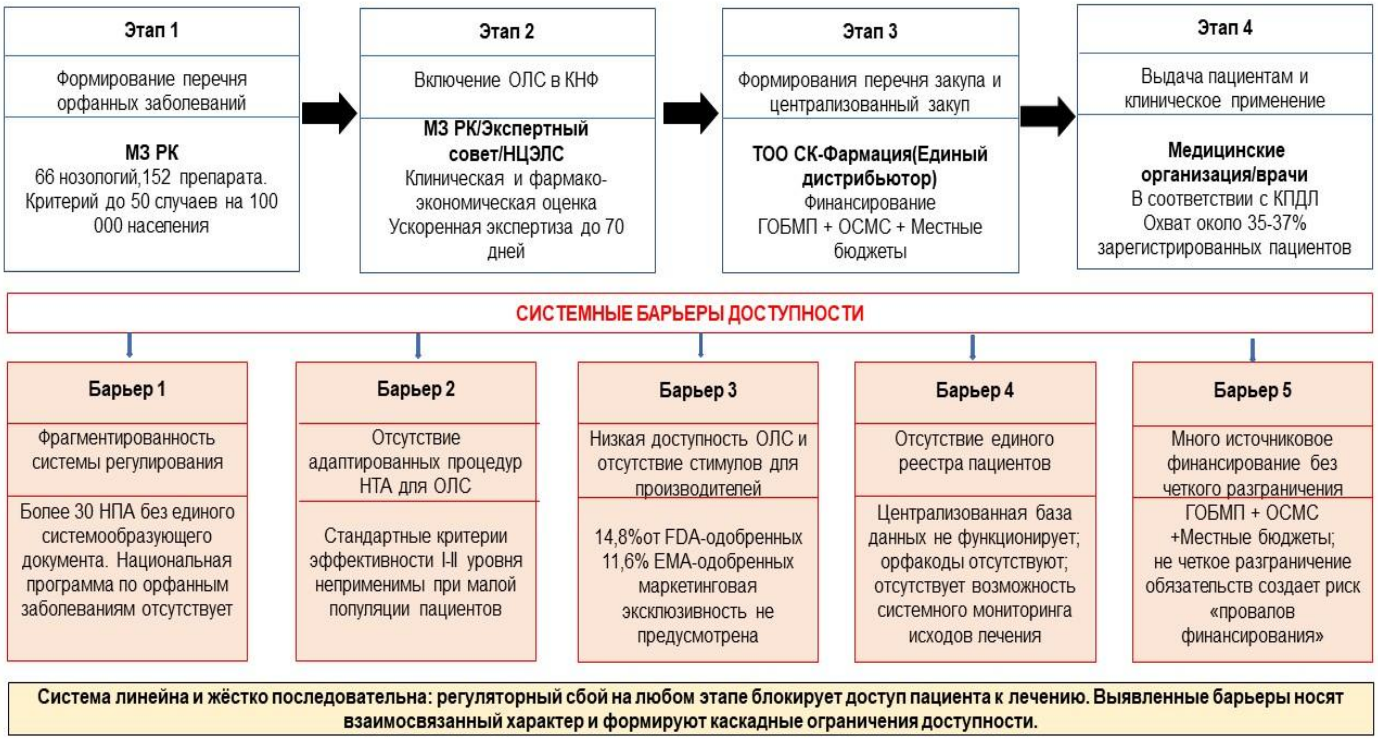


Рисунок 2 – Организационная структура системы лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в Республике Казахстан

Доступность ОЛС в Республике Казахстан

По данным сравнительного исследования Калиевой Д.Е. и соавт. (2024) [8], казахстанский перечень ОЛС содержит 14,8% от препаратов, одобренных Управлением по санитарному надзору за качеством пищевых продуктов и медикаментов США (англ.: Food and Drug Administration (FDA)) (110 из 742 позиций), и 11,6% от препаратов, одобренных Европейским агентством лекарственных средств (англ.: European Medicines Agency (EMA)) (46 из 395 позиций). Из 152 препаратов национального перечня 59 (38,8%) не зарегистрированы в РК — для них используется механизм ввоза по жизненным показаниям на основании разрешительного документа Министерства здравоохранения РК [8].

По данным годовых отчетов ТОО «СК-Фармация» за 2020–2023 годы, лекарственное обеспечение ОЛС получали около 16 000-17 000 пациентов при общем числе 46 362 лиц, состоящих на диспансерном учете с орфанными заболеваниями, что соответствовало охвату 35–37% [20].

Согласно полугодовому отчету ТОО «СК-Фармация» за первое полугодие 2025 года, число обеспеченных пациентов составило более 108,3 тыс. человек при средней стоимости лечения на одного пациента 467,5 тыс. тенге [20]. Прямое сопоставление данных за указанные периоды затруднено в связи с изменением методологии учета охваченных пациентов: в отчетах 2020–2023 годов учитывались исключительно лица, получившие ОЛС из утвержденного перечня в рамках ГОБМП и ОСМС, тогда как в отчетности 2025 года применяется расширенный подход, включающий всех пациентов с орфанными заболеваниями по любым механизмам финансирования.

Таблица 2 - Показатели лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями в Республике Казахстан

Показатель	**Значение / Источник**
Число пациентов с орфанными заболеваниями на диспансерном учете	46 362 чел. (71% взрослые, 29% дети) (Kalieva et al., 2024)
Число пациентов, получающих лекарственное обеспечение (ТОО «СК-Фармация»)	~16 000–17 000 чел. (~35–37% охват) (SK-Pharmacia, 2020–2025)
Число нозологий в перечне орфанных заболеваний РК (редакция 2025)	66 нозологий (Ministry of Health of the Republic of Kazakhstan, 2020)
Число препаратов в национальном перечне ОЛС	152 препарата, из которых 59 (38,8%) не зарегистрированы в РК (Kalieva et al., 2024)
Доступность ОЛС относительно FDA-одобренных препаратов	14,8% (110 из 742 позиций) (Kalieva et al., 2024)
Доступность ОЛС относительно EMA-одобренных препаратов	11,6% (46 из 395 позиций) (Kalieva et al., 2024)
Продолжительность ускоренной экспертизы для ОЛС	≤70 дней (vs. стандартных 210 дней) (Kalieva et al., 2024; Ministry of Health of the Republic of Kazakhstan, 2021b)
Маркетинговая эксклюзивность для производителей ОЛС	Не предусмотрена (Kalieva et al., 2024; Code of the Republic of Kazakhstan, 2020)

Примечание: данные о числе обеспеченных пациентов за 2020–2023 гг. и за 2025 г. несопоставимы напрямую ввиду изменения методологии учета ТОО «СК-Фармация»: в 2020–2023 гг. учитывались получатели ОЛС из утвержденного перечня ГОБМП и ОСМС; в 2025 г. — все пациенты с редкими заболеваниями по всем механизмам финансирования. Для оценки охвата (35–37%) используются данные за 2020–2023 гг. [20]

Системные барьеры лекарственного обеспечения ОЛС

На основании нормативно-правового и организационного анализа выявлены пять ключевых системных барьеров, препятствующих обеспечению пациентов ОЛС в РК.

Барьер 1. Фрагментированность системы регулирования

Различные этапы лекарственного обеспечения регулируются отдельными НПА (более 30) и реализуются разными субъектами (Министерство здравоохранения РК, ФСМС, ТОО «СК-Фармация») без единого координирующего механизма. В отличие от ЕС, где Регламент (ЕС) №141/2000 создает интегрированную нормативную базу для ОЛС [10], в РК отсутствует единый специальный закон или национальная программа по орфанным заболеваниям.

Барьер 2. Отсутствие адаптированных процедур оценки технологий здравоохранения для ОЛС

Стандартная процедура включения в КНФ требует доказательств клинической эффективности уровня I–II. Для ОЛС, характеризующихся малым числом пациентов и ограниченными клиническими данными, выполнение этих требований практически невозможно [6,7,21]. Адаптированные НТА-критерии для ОЛС в РК нормативно не установлены.

Барьер 3. Низкая доступность ОЛС и отсутствие стимулов для производителей

Ассортиментная доступность ОЛС в РК критически мала относительно международных стандартов (подробные данные — раздел 4). В законодательстве РК не предусмотрен механизм маркетинговой эксклюзивности — ни 10-летнего, действующего в ЕС, ни 7-летнего, действующего в США [8,10].

Барьер 4. Отсутствие единого реестра пациентов

Централизованная популяционная база данных пациентов с орфанными заболеваниями в РК не функционирует. В литературе отмечается, что официальной статистики по редким заболеваниям в РК нет, а системы кодирования (орфакоды) отсутствуют [11]. Имеющиеся данные диспансерного учета (46 362 пациентов [8]) носят агрегированный характер и не сопровождаются унифицированными орфакодами нозологий, что принципиально отличает их от полноценной популяционной системы регистров, предполагающей индивидуальный учет, прослеживаемость и возможность мониторинга исходов лечения. Централизованные реестры пациентов с орфанными заболеваниями являются ключевым инструментом планирования закупок и мониторинга эффективности терапии [22].

Их отсутствие затрудняет как обоснование потребности в ОЛС, так и оценку результатов лечения.

Барьер 5. Многоисточниковое финансирование без четкого разграничения

Обеспечение ОЛС осуществляется из ГОБМП (республиканский бюджет), ОСМС и местных бюджетов. Нечеткое разграничение обязательств каждого источника по конкретным нозологиям создает риск «провалов финансирования», при которых отдельные пациенты оказываются без лечения.

Международный опыт лекарственного обеспечения ОЛС

В международной литературе накоплен значительный опыт организации систем лекарственного обеспечения ОЛС, позволяющий идентифицировать эффективные механизмы, применимые в контексте казахстанской системы.

В ЕС Регламент (ЕС) №141/2000 сформировал комплексную систему: маркетинговая эксклюзивность до 10 лет, льготы при регистрации, научные консультации EMA [10]. В США Orphan Drug Act (Закон об ОЛС) 1983 года предусматривает 7-летнюю эксклюзивность, 50%-й налоговый кредит на исследования, исследовательские гранты [8]. Комплексный обзор достижений и проблем политики в отношении редких заболеваний в странах с высоким уровнем дохода демонстрирует, что наиболее эффективные системы сочетают регуляторные стимулы, специализированные HTA-процедуры и механизмы разделения рисков [23]. В РК лекарственная политика в отношении орфанных заболеваний реализуется с 2009 года, однако маркетинговая эксклюзивность и налоговые стимулы для производителей не введены [9,8]. Это является структурным барьером для расширения ассортимента доступных ОЛС. Сравнительный анализ систем систематизирован в таблице 3.

Таблица 3 - Сравнительный анализ систем лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями: Казахстан и международный опыт

Параметр	ЕС	США	Германия	Нидерланды	Казахстан
Единая национальная программа	Регламент (ЕС) № 141/2000	Orphan Drug Act, 1983	Национальная стратегия	Национальный план	Отсутствует
Специализирован-ные процедуры HTA для ОЛС	Адаптированные критерии EMA	Ускоренная регистрация FDA	AMNOG — ранняя оценка пользы	Модифицированные пороги ICER	Нормативно не закреплены
Маркетинговая эксклюзивность для производителей	10 лет	7 лет	В рамках регламента ЕС	В рамках регламента ЕС	Не предусмотрена
Соглашения о разделении рисков	Широко применяются	Применяются	Обязательный элемент AMNOG	Активно применяются	Нормативно не предусмотрены
Централизован-ный реестр пациентов	Orphanet	Реестр NIH	Национальный реестр	Национальный реестр	Не функционирует
Охват пациентов лекарственным обеспечением	~70–80%	~65–75%	~80%	~75%	~35–37%

Примечание: данные по Европейскому союзу, Соединенным Штатам Америки, Германии и Нидерландам — по материалам [10,24,25,26,27]; данные по Республике Казахстан — по материалам [8,20]

4. Обсуждение

Анализ показывает, что система РК уступает международным аналогам по всем шести сравниваемым параметрам. Наиболее критичным является системный характер проблемы: в ведущих юрисдикциях перечисленные инструменты функционируют как взаимосвязанный комплекс, тогда как в РК они либо отсутствуют, либо не имеют нормативного закрепления. Dharssi et al. [28] подчеркивают, что зрелость системы определяется не только наличием формального национального

плана, но и степенью его практической имплементации — большинство проанализированных стран имели утвержденные планы, однако лишь единицы обеспечивали их последовательное выполнение.

Применение стандартных критериев экономической эффективности к ОЛС методологически некорректно: малая популяция делает рандомизированные клинические испытания технически невыполнимыми, а неопределенность результатов ведет к завышенным значениям коэффициента добавочной экономической эффективности (англ.: Incremental Cost-Effectiveness Ratio (ICER)) [6,7]. Ряд стран (Нидерланды, Шотландия, Франция) разработал модифицированные подходы в рамках оценки технологий здравоохранения, учитывающие тяжесть заболевания, степень неудовлетворенной потребности и потенциал данных реальной клинической практики [7,24]. Felippini et al. [24] показали, что различные модели систем здравоохранения применяют принципиально разные критерии оценки ОЛС [24]. В РК адаптированные процедуры оценки технологий здравоохранения нормативно не закреплены. Показателен опыт Китая — страны со схожей моделью централизованного закупа ОЛС — где поэтапное включение ОЛС в национальный страховой каталог позволило к 2024 году обеспечить возмещение 95 препаратов [29-31].

Kanters et al. [25] продемонстрировали, что для дорогостоящих ОЛС соглашения о разделении рисков (англ.: Risk-Sharing Agreements (RSA)) являются важнейшим условием положительного решения о возмещении расходов [25]. В Германии система о реорганизации рынка лекарственных средств - AMNOG (нем.: Arzneimittelmarkt-Neuordnungsgesetz) обязывает производителей проходить раннюю оценку дополнительной пользы препарата с последующим согласованием цены [27]. В РК соглашения о разделении рисков нормативно не предусмотрены. Czech et al. [10], проанализировав системы 12 евразийских стран, включая РК, установили, что наличие функционирующих национальных реестров редких заболеваний коррелирует с более высоким уровнем возмещения ОЛС [10]. Walkowiak et al. [11] подтвердили, что в РК осведомленность медицинских работников о редких заболеваниях остается недостаточной, а системы кодирования отсутствуют [11].

Казахстанские исследователи зафиксировали динамику расширения перечня орфанных заболеваний в РК с 50 до 62 нозологий за период 2015–2020 годов при сохраняющемся дефиците статистической базы [32]; к декабрю 2025 года перечень расширен до 66 нозологий [13]. Aldiyarova et al. [32] установили, что в РК выявлены системные пробелы доступности лекарственных средств, обусловленные пассивной моделью регистрации, экономической непривлекательностью рынка и отсутствием системного мониторинга на уровне медицинских организаций [33].

В отличие от обзора Czech et al. [10], фокусированного на межстрановой политике, данная работа обеспечивает детальный внутристрановой нормативный анализ — включая идентификацию каскадных барьеров (разделы 2–3) и верифицированные данные о реальном охвате пациентов (раздел 4) [8]. В мае 2025 года Всемирная ассамблея здравоохранения впервые приняла резолюцию WHA78.11, официально определив редкие заболевания как глобальный приоритет и закрепив необходимость разработки национальных стратегий, создания центров компетенций и применения инновационных механизмов финансирования [4]. Анализ опыта стран Содружества Независимых Государств (СНГ), проведенный Мусиной Н.З. и соавт. [34], подтвердил, что устойчивое развитие систем помощи пациентам с редкими заболеваниями требует интеграции данных реальной клинической практики и управляемого доступа к терапии. Казахстанский опыт апробации национальной системы мониторинга рационального использования лекарственных средств продемонстрировал, что систематический мониторинг данных способен инициировать конкретные системные изменения — в том числе коррекцию информационных систем и реформирование политики управления запасами [19,35,36]. Применение аналогичного подхода к мониторингу назначения ОЛС в рамках единого реестра пациентов могло бы существенно повысить охват терапией и прозрачность системы.

5. Выводы

Проведенный анализ позволяет сформулировать 3 ключевых вывода:

- Во-первых, разрыв между нормативно-правовой базой и реальным охватом пациентов (35–37%) носит структурный, а не ситуативный характер: его причина — не отдельные пробелы в регулировании, а отсутствие системообразующего документа, интегрирующего все этапы обеспечения ОЛС;

- Во-вторых, 5 выявленных барьеров взаимозависимы: фрагментированность регулирования обусловливает невозможность внедрения адаптированных HTA-процедур, а отсутствие реестра пациентов делает невозможным планирование и мониторинг закупок;

- В-третьих, международный опыт свидетельствует, что устойчивый охват достигается не отдельными мерами, а их интегрированным комплексом — именно такой подход должен лечь в основу комплексной национальной программы по орфанным заболеваниям в Казахстане, предусматривающей нормативное закрепление специализированных HTA-процедур, соглашений о разделении рисков, единого реестра пациентов и механизмов стимулирования производителей.

Настоящий обзор формирует доказательную основу для следующего этапа исследования — полуструктурированных интервью с экспертами и анкетирования пациентов с орфанными заболеваниями.

Конфликт интересов. Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.

Финансирование. Исследование выполнено в рамках диссертационного исследования на соискание степени PhD по специальности «Общественное здравоохранение». Внешнее финансирование отсутствует.

Вклад авторов. Концептуализация — Г.Ж.; методология — Е.О., Г.Ж.; написание (оригинальная черновая подготовка) — Е.О.; написание (обзор и редактирование) — Г.Ж.; визуализация — Е.О.; научное руководство — Г.Ж. Оба автора прочитали, согласились с окончательной версией рукописи и подписали форму передачи авторских прав.

Декларация о применении ИИ. Авторы заявляют, что при подготовке данного обзора генеративные модели ИИ не использовались для создания текста, формулирования ключевых идей, проведения анализа или обработки результатов исследования. Вся содержательная и интеллектуальная часть работы выполнена авторами самостоятельно.

Инструмент ИИ (ChatGPT) применялся исключительно на финальном этапе работы для проверки правильности перевода терминов или резюме статьи на английский язык.

Литература

1. Chan, A. Y. L., Chan, V. K. Y., Olsson, S., Fan, M., Jit, M., Gong, M., Zhang, S., Ge, M., Pathadka, S., Chung, C. C. Y., Chung, B. H. Y., Chui, C. S. L., Chan, E. W., Wong, G. H. Y., Lum, T. Y., Wong, I. C. K., Ip, P., & Li, X. (2020). Access and unmet needs of orphan drugs in 194 countries and 6 areas: A global policy review with content analysis. Value in Health, 23(12), 1580–1591. https://doi.org/10.1016/j.jval.2020.06.020

2. Chung, C. C. Y., Chu, A. T. W., & Chung, B. H. Y. (2022). Rare disease emerging as a global public health priority. Frontiers in Public Health, 10, 1028545. https://doi.org/10.3389/fpubh.2022.1028545

3. Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., & Lanneau, V. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: Analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics, 28(2), 165–173. https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0

4. World Health Organization. (2025). Resolution WHA78.11: Addressing the challenges of persons living with rare diseases and their families. Seventy-eighth World Health Assembly. Website. [Cited 6 Mar 2026]. Available from URL: https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/WHA78/A78_R11-en.pdf

5. Adachi, T., El-Hattab, A. W., Jain, R., Taylor, C., Maeda, M., Al-Jasmi, F., Souza, C., Rahman, S., & Watts, G. (2023). Enhancing equitable access to rare disease diagnosis and treatment around the world: A review of evidence, policies, and challenges. International Journal of Environmental Research and Public Health, 20(6), 4732. https://doi.org/10.3390/ijerph20064732

6. Nestler-Parr, S., Korchagina, D., Toumi, M., Pashos, C. L., Blanchette, C., Molsen, E., Morel, T., Simoens, S., Kaló, Z., Gatermann, R., & Redekop, K. (2018). Challenges in research and health technology assessment of rare disease technologies: Report of the ISPOR Rare Disease Special Interest Group. Value in Health, 21(5), 493–500. https://doi.org/10.1016/j.jval.2018.03.004

7. Postma, M. J., Noone, D., Rozenbaum, M. H., Carter, J. A., Botteman, M. F., Fenwick, E., & Garrison, L. P. (2022). Assessing the value of orphan drugs using conventional cost-effectiveness analysis: Is it fit for purpose? Orphanet Journal of Rare Diseases, 17(1), 157. https://doi.org/10.1186/s13023-022-02283-z

8. Kalieva, D. E., Turgambaeva, A. K., Kerimbayeva, Z. A., Nakipov, Z. B., & Sausakova, S. B. (2024). Cravnitel''noe issledovanie lekarstvennoi politiki v otnoshenii orfannykh zabolevanii v ssha, evropeiskom soiuze i Respublike Kazakhstan (A comparative study of drug policy for orphan diseases in the United States, the European

Union, and the Republic of Kazakhstan) [in Russian]. Nauka i Zdravookhraneniye, 26(1), 22–30. https://doi.org/10.34689/SH.2024.26.1.003

9. Aldiyar, B., Abikulova, A. K., & Khassenova, A. Z. (2020). Sravnitel''nyi obzor potrebnosti v lekarstvennom obespechenii pri orfannykh zabolevaniiakh v Kazakhstane i za rubezhom (literaturnyi obzor) (A comparative review of the need for drug provision for orphan diseases in Kazakhstan and abroad (literature review)) [in Russian]. Vestnik KazNMU, (4), 540–548.

10. Czech, M., Baran-Kooiker, A., Atikeler, K., Demirtshyan, M., Gaitova, K., Holownia-Voloskova, M., Turcu-Stiolica, A., Kooiker, C., Piniazhko, O., Konstandyan, N., Zalis'ka, O., & Sykut-Cegielska, J. (2020). A review of rare disease policies and orphan drug reimbursement systems in 12 Eurasian countries. Frontiers in Public Health, 7, 416. https://doi.org/10.3389/fpubh.2019.00416

11. Walkowiak, D., Bokayeva, K., Miraleyeva, A., & Domaradzki, J. (2022). The awareness of rare diseases among medical students and practicing physicians in the Republic of Kazakhstan. Frontiers in Public Health, 10, 872648. https://doi.org/10.3389/fpubh.2022.872648

12. Kodeks Respubliki Kazakhstan. O zdorov'e naroda i sisteme zdravoohranenija (On public health and the healthcare system) [in Russian]: ot 7 ijulja 2020 goda № 360-VI ZRK. Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/K2000000360

13. Ministerstvo zdravoohranenija Respubliki Kazakhstan. Ob utverzhdenii perechnja orfannyh zabolevanij i lekarstvennyh sredstv dlja ih lechenija (orfannyh) (On approval of the list of orphan diseases and medicines for their treatment) [in Russian]: prikaz № QR DSM-142/2020 ot 20 oktjabrja 2020 goda (s izmenenijami ot 4 dekabrja 2025 goda № 159). Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/V2000021479

14. Ministerstvo zdravoohranenija Respubliki Kazakhstan. Ob utverzhdenii Kazahstanskogo nacional'nogo lekarstvennogo formuljara (On approval of the Kazakhstan National Drug Formulary) [in Russian]: prikaz № QR DSM-41 ot 18 maja 2021 goda. Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/V2100023116

15. Ministerstvo zdravoohranenija Respubliki Kazakhstan. Ob utverzhdenii pravil provedenija jekspertizy lekarstvennyh sredstv i medicinskih izdelij (On approval of the rules for expert evaluation of medicines and medical devices) [in Russian]: prikaz № QR DSM-10 ot 27 janvarja 2021 goda. Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/V2100022144

16. Ministerstvo zdravoohranenija Respubliki Kazakhstan. Ob utverzhdenii pravil primenenija nezaregistrirovannyh v Respublike Kazakhstan lekarstvennyh sredstv i medicinskih izdelij dlja okazanija medicinskoj pomoshhi po zhiznennym pokazanijam konkretnogo pacienta (On approval of the rules for use of unregistered medicines and medical devices for vital indications) [in Russian]: prikaz № QR DSM-280/2020 ot 15 dekabrja 2020 goda. Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/V2000021806

17. Ministerstvo zdravoohranenija Respubliki Kazakhstan. Ob utverzhdenii pravil formirovanija perechnja zakupa lekarstvennyh sredstv i medicinskih izdelij v ramkah garantirovannogo ob''ema besplatnoj medicinskoj pomoshhi i (ili) v sisteme objazatel'nogo social'nogo medicinskogo strahovanija (On approval of the rules for forming the procurement list of medicines and medical devices within the guaranteed volume of free medical care) [in Russian]: prikaz № QR DSM-324/2020 ot 24 dekabrja 2020 goda. Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/V2000021910

18. Zakon Respubliki Kazakhstan. Ob objazatel'nom social'nom medicinskom strahovanii (On mandatory social health insurance) [in Russian]: ot 16 nojabrja 2015 goda № 405-V ZRK. Rezhim dostupa: https://adilet.zan.kz/rus/docs/Z1500000405

19. Zhussupova, G., Aiypkhanova, A., Zhaldybayeva, S., Satmbekova, D., Akhayeva, T., & Kaliyeva, S. (2025). Evaluation of a national framework for rational use of medicines in Kazakhstan and its role in improving medicine use practices at the organizational and national levels. BMC Health Services Research, 25, 49. https://doi.org/10.1186/s12913-024-12172-9

20. SK-Farmatsiia. Otchet po itogam deiatel'nosti Edinogo distrib'iutora (Report on the results of the activities of the Unified Distributor) [in Russian]. Website. [Cited 6 Mar 2026]. Available from URL: https://sk-pharmacy.kz/rus/otchetnost/otchet-po-itogam-deyatelnosti-edinogo-distribyutora

21. Brenna, E., Polistena, B., & Spandonaro, F. (2020). The implementation of health technology assessment principles in public decisions concerning orphan drugs. European Journal of Clinical Pharmacology, 76(6), 755–764. https://doi.org/10.1007/s00228-020-02855-7

22. Trifirò, G., Paoletti, O., Cascini, S., Morgante, L., & Addis, A. (2024). Scoping review of the recommendations and guidance for improving the quality of rare disease registries. Orphanet Journal of Rare Diseases, 19, 187. https://doi.org/10.1186/s13023-024-03193-y

23. Gentilini, A., Neez, E., & Wong-Rieger, D. (2025). Rare disease policy in high-income countries: An overview of achievements, challenges, and solutions. Value in Health, 28(5), 680–685. https://doi.org/10.1016/j.jval.2024.12.009

24. Felippini, A., Biglia, L. V., Lima, T. M., & Aguiar, P. M. (2024). HTA criteria adopted in different models of public healthcare systems for orphan drugs: A scoping review. Health Policy, 144, 105080. https://doi.org/10.1016/j.healthpol.2024.105080

25. Kanters, T. A., Redekop, W. K., & Hakkaart, L. (2018). International differences in patient access to ultra-orphan drugs. Health Policy and Technology, 7(1), 57–64. https://doi.org/10.1016/j.hlpt.2017.12.001

26. Stafinski, T., Glennie, J., Young, A., & Menon, D. (2022). HTA decision-making for drugs for rare diseases: Comparison of processes across countries. Orphanet Journal of Rare Diseases, 17(1), 258. https://doi.org/10.1186/s13023-022-02397-4

27. Tafuri, G., Bracco, A., & Grueger, J. (2025). Access and pricing of medicines for patients with rare diseases in the European Union: An industry perspective. A 2025 update. Expert Review of Pharmacoeconomics & Outcomes Research, 25(5), 639–645. https://doi.org/10.1080/14737167.2025.2479131

28. Dharssi, S., Wong-Rieger, D., Harold, M., & Terry, S. (2017). Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. Orphanet Journal of Rare Diseases, 12, 63. https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0

29. Liu, M., Lu, Y., Li, J., Zhang, Y., Zhang, S., & Liu, Y. (2024). Orphan drug policy analysis in China. Frontiers in Pharmacology, 15, 1278710. https://doi.org/10.3389/fphar.2024.1278710

30. Wu, Y., Yan, Z., Wahba, A. M. A., & Yang, Y. Availability of US-Approved Orphan Drugs in China, 2004–2024: The Role of China's List of Rare Diseases in Regulatory Incentives. http://dx.doi.org/10.2139/ssrn.6080310

31. Wen, Y., Wei, Y., & Liu, L. (2025). Comparative study on government subsidy models for competitive drug supply chains under centralized procurement policy. Frontiers in Public Health, 13, 1542858. https://doi.org/10.3389/fpubh.2025.1542858

32. Dastan, Sh. M., Kalieva, Sh. S., Esbatyrova, L. M., Myasnikova, Zh. M., & Kayupova, G. S. (2021). Sravnitel'nyi analiz dostupnosti lekarstvennogo obespecheniya patsientov s orfannymi zabolevaniyami v Respublike Kazakhstan za 2015 i 2020 gody (Comparative analysis of pharmaceutical provision accessibility for patients with orphan diseases in the Republic of Kazakhstan for 2015 and 2020) [in Russian]. Journal of Health Development, 1(41), 54–60. https://doi.org/10.32921/2225-9929-2021-1-41-54-60

33. Aldiyarova, N. T., Kuzdenbaeva, R. S., & Makalkina, L. G. (2026). O dostupnosti lekarstvennykh preparatov: mezhdunarodnyi opyt i situatsiya v Kazakhstane (On the availability of medicines: International experience and the situation in Kazakhstan) [in Russian]. Farmatsiya Kazakhstana, 1(264), 28–39. https://doi.org/10.53511/pharmkaz.2026.1.3

34. Musina, N. Z., Aripova, T. U., & Rumyantsev, A. G. (2025). Organizatsiya pomoshchi patsientam s redkimi zabolevaniyami: mezhdunarodnyi opyt i vektory razvitiya dlya Sodruzhestva Nezavisimykh Gosudarstv (Organization of care for patients with rare diseases: International experience and development vectors for the Commonwealth of Independent States) [in Russian]. Journal of Health Development, 60(4), jhd011. https://doi.org/10.32921/2663-1776-2025-60-4-jhd011

35. Kurmangali, M., Akimzhanov, T., Kazhibaev, K., Prikhodko, I., & Dyussekina, Y. (2025). Kazakhstan's Drug Policy and Practice Today: Is the Reactive Approach of Fighting the Consequences of Drug Trafficking while Ignoring its Causes Changing?. Journal of Cultural Analysis and Social Change, 1286-1298. https://doi.org/10.64753/jcasc.v10i3.2585

36. Yermukhanova, L. S., Mussina, A. Z., Dzhusupov, K. O., Kimatova, K. N., Nurbakyt, A. N., & Assylbekov, N. A. (2025). Rationale use of medicines in outpatient practice in Kazakhstan: assessment of world health organization indicators. Nauka i Zdravookhranenie, 27(4), 113-122. https://doi.org/10.34689/SH.2025.27.4.015

Қазақстан Республикасындағы орфандық аурулары бар науқастарды дәрі-дәрмекпен қамтамасыз ету: Нормативтік-құқықтық шолу және салыстырмалы талдау

Оналбеков Е.С. [1*], Жусупова Г.К. [2]

[1] PhD-докторант, Астана медицина университеті, Кәсіби оқытудың ғылыми орталығының директоры, Астана, Қазақстан. E-mail: erbol.o@mail.ru

[2] Бас директордың ғылым жөніндегі орынбасары, Білім беруді дамытудың ұлттық ғылыми орталығы «Санат», Астана, Қазақстан. E-mail: gulzira1970@gmail.com

https://doi.org/10.32921/2663-1776-2026-61-3-jhd075

Түйіндеме

Орфандық (сирек кездесетін) аурулар қазіргі заманғы денсаулық сақтаудың өзекті мәселелерінің бірі болып табылады. Орфандық дәрілік заттарға қолжетімділік елдер арасында айтарлықтай теңсіз болып қалуда: арнайы реттеуші базасы бар жоғары табысты мемлекеттер орфандық аурулары бар науқастардың 65-80%-ын дәрілермен қамтамасыз ете алса, табысы төмен және орташа деңгейдегі елдердің басым бөлігінде реттеуші органдар мақұлдаған орфандық препараттардың 10-15%-дан азына ғана қолжетімділік қамтамасыз етіледі.

Шолудың мақсаты: Қазақстан Республикасында орфандық аурулары бар науқастарды дәрі-дәрмекпен қамту жүйесін талдау, негізгі жүйелік мәселелерді анықтау және халықаралық тәжірибеге сүйене отырып, жетілдіру бағыттарын анықтау.

Әдістері. Бұл шолу Қазақстан Республикасының жеті нормативтік құқықтық актілерінің нормативтік, жүйелік және салыстырмалы талдауына, сондай-ақ Бірыңғай дистрибьютор - «СК-Фармация» ЖШС-нің 2020-2025 жылдарға арналған жылдық есептерінің қосымша деректеріне негізделген. Сондай-ақ мақалада 27 ғылыми қолжазба талданды.

Нәтижесі. Қазақстан Республикасы талдау үшін ерекше маңызды жағдайды білдіреді: нормативтік-құқықтық база қалыптасқанымен, дәрілік қамтамасыз ету орфандық аурулары бар тіркелген науқастардың тек 35-37%-ына ғана жетеді. Ал ұлттық орфандық препараттар тізімі Америка Құрама Штаттары реттеуші органы мақұлдаған дәрілердің тек 14,8%-ын және Еуропалық реттеуші орган мақұлдаған дәрілердің 11,6%-ын ғана қамтиды. Елде орфандық аурулар бойынша бірыңғай ұлттық бағдарлама, орфандық препараттарға арналған денсаулық сақтау технологияларын бағалаудың бейімделген рәсімдері, науқастардың орталықтандырылған тізілімі және өндірушілер үшін маркетингтік эксклюзивтілік тетіктері жоқ.

Қорытынды. Нормативтік-құқықтық база мен науқастарды нақты қамту арасындағы алшақтық, сондай-ақ кешенді ұлттық стратегияның болмауы Қазақстандағы орфандық аурулары бар науқастарды дәрілік заттармен қамтамасыз ету жүйесін жүйелі талдаудың ғылыми және тәжірибелік өзектілігін айқындайды.

Түйін сөздер: сирек кездесетін аурулар, орфандық дәрі-дәрмектер, денсаулық сақтау қызметтеріне қолжетімділік, денсаулық сақтау технологияларын бағалау, Қазақстан, дәрі-дәрмек формуляры, өтемақы төлеу механизмдері, денсаулық сақтау саясаты, дәрі-дәрмектің құны.

Pharmaceutical Provision for Patients with Orphan Diseases in the Republic of Kazakhstan: A Normative-Legal Review and Comparative Analysis

Yerbol Onalbekov [1*], Gulzira Zhussupova [2]

[1] PhD student, Astana Medical University; Director of the Scientific Center for Professional Training, Astana, Kazakhstan.
E-mail: erbol.o@mail.ru
[2] Deputy General Director for Science, «Sanat» National Education Development Science Center, Astana, Kazakhstan.
Email: gulzira1970@gmail.com

Abstract

Orphan (rare) diseases represent one of the most pressing challenges in contemporary public health. Access to orphan medicinal products remains critically unequal: high-income nations with dedicated regulatory frameworks achieve pharmaceutical coverage of 65-80% of affected patients, while the majority of low- and middle-income countries provide access to fewer than 10-15% of regulator-approved orphan drugs.

Objective of the review: to analyze the drug coverage system for patients with orphan diseases in the Republic of Kazakhstan, identify key systemic issues, and identify areas for improvement based on international experience.

Methods. This review is based on a regulatory, systemic, and comparative analysis of more than 7 regulatory legal acts of the Republic of Kazakhstan, as well as secondary data from the annual reports of the Unified Distributor, SK-Pharmacia LLP, for 2020-2025. 27 scientific manuscripts were also analyzed.

Results. The Republic of Kazakhstan presents a particularly important case for analysis: despite a functioning regulatory framework, pharmaceutical coverage reaches only 35-37% of registered patients, and the national list of orphan medicinal products covers merely 14.8% of drugs approved by the United States regulator and 11.6% of those approved by the European regulator. The country lacks a unified national orphan disease program, adapted health technology assessment procedures for orphan medicinal products, a functioning centralized patient registry, and

marketing exclusivity mechanisms for manufacturers — all standard elements of effective orphan drug policies in comparator countries.

Conclusions. The gap between the existing normative-legal framework and actual patient coverage, combined with the absence of a comprehensive national strategy, determines the scientific and practical relevance of a systematic analysis of the pharmaceutical provision system for patients with orphan diseases in Kazakhstan.

Keywords: rare diseases, orphan drugs, access to health care, health technology assessment, Kazakhstan, drug formularies, reimbursement mechanisms, health policy, drug costs.

https://doi.org/10.32921/2663-1776-2026-61-3-jhd075