

Вариант списка заболеваний и препаратов, которые могут быть профинансированы фондом

	Название заболевания	Название лекарственного препарата	Число детей в год	Стоимость лекарственных препаратов, на одного ребенка в год	Общая стоимость, руб.
1	Синдром короткой кишки	тедуглутид	91	18,9 млн	1,7 млрд
2	Нейробластома	ангибиторы ALK (церитиниб)	20	500 тыс.	10 млн
		ангибиторы ALK (лорлатиниб)	20	10 млн	200 млн
		анти-GD-2 — моноклональное антитело (динутуксимаб бета)	150	20 млн	3 млрд
		энтректиниб	10	10 млн	100 млн
		дазатиниб	5		
		понатиниб	5		
3	Злокачественные новообразования с транслокацией гена NTRK	лоратректиниб	50	36 млн	1,8 млрд
4	Опухоли головного мозга	дабрафениб	40	1,2 млн	48 млн
		траметиниб	60	840 тыс.	50,4 млн
5	Катехоламинэргическая полиморфная желудочковая тахикардия	надолол (В РФ препарат отсутствует)	32	8 тыс.	256 тыс.

6	Синдром удлиненного интервала QT Синдром Джержела — Ланге — Нильсена	надолол	100	8 тыс.	800 тыс.
		селексипаг	10	2,4 млн	24 млн
		силденафил	178	170,4 тыс.	30, 3 млн
		илопрост	5	1,2 млн	5,6 млн
7	Врожденный гиперинсулинизм	диазоксид	114		17,7 млн
8	Гипер-IgD-синдром/синдром дефицита мевалонаткиназы (HIDS/MKD)	канакинумаб	21	24 млн	504 млн
9	Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS)	канакинумаб	48	12 млн	576 млн
		тоцилизумаб	10	2 млн	20 млн
		тоцилизумаб	20	2 млн	40 млн
		адалимумаб	15	937 тыс.	14,1 млн
		этанерцепт	10	754 тыс.	7,5 млн
11	Семейная средиземноморская лихорадка (FMF)	канакинумаб	120	12 млн	1,4 млрд
		тоцилизумаб	15	2 млн	30 млн

		адалимумаб	10	937 тыс.	9,4 млн
		этанерцепт	10	754 тыс.	7,5 млн
12	Болезнь Помпе	алглюкозидаза альфа	32	18,4 млн	588,8 млн
13	Гипофосфатазия (ГФФ)	асфатаза альфа	15	38,7 млн	579,8 млн
14	Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма)	эволокумаб, ломитапид	20	24,5 млн	490 млн
15	Дефицит лизосомной кислой липазы (ДЛКЛ)	себелипаза альфа	38	24,6 млн	934,8 млн
16	Мукополисахаридоз IV А типа	элосульфаза альфа	39	38,6 млн	1,5 млрд
17	Нарушение цикла мочевины (НЦМ)	глицеролбутират натрия, карбоглумовая кислота	30	6 млн	180 млн
18	Спинальная мышечная атрофия	нусинерсен, ридиплам и золгенсма	890		23 млрд
19	Эпилепсия, эпилептическая энцефалопатия	тетракозактид гексаацетат (синактен депо)	6 000	40 тыс.	240 млн
20	Туберозный склероз	эверолимус	425	4 млн	1,7 млрд
21	Альфа-маннозидоз	велманаза	16	25 млн	400 млн

22	Липодистрофии (ЛД)	метрелептин	70	25 млн	1,8 млрд
23	Миодистрофия Дюшена (МДД)	аталурен	60	27,9 млн	1,7 млрд
24	Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2	церлипоназа альфа	30	56 млн	1,7 млрд
25	Рахитоподобные состояния	буросумаб, специальные препараты фосфора	150	13 млн	2 млрд
26	Нарушение бета-окисления жирных кислот (НОЖК)	тригептанойн	50	6 млн	300 млн
27	Фенилкетонурия (ФКУ)	пэгвалиаза	150	2,8 млн	420 млн
28	Недостаточность биотинидазы	биотин (высокодозный, в РФ не зарегистрирован)	30	100 тыс.	3 млн
29	Нарушения синтеза желчных кислот	холевая кислота	3	3,5 млн	10,5 млн
30	Амавроз Лебера (пигментный ретинит), ассоциированный с мутацией в гене RPE65	воретиген непарвовек (лукстурна)	2	50 млн	100 млн
	Всего:		9 252		47 554 981 097
			детей		руб.