

V ОРФАННЫЙ ФОРУМ



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний



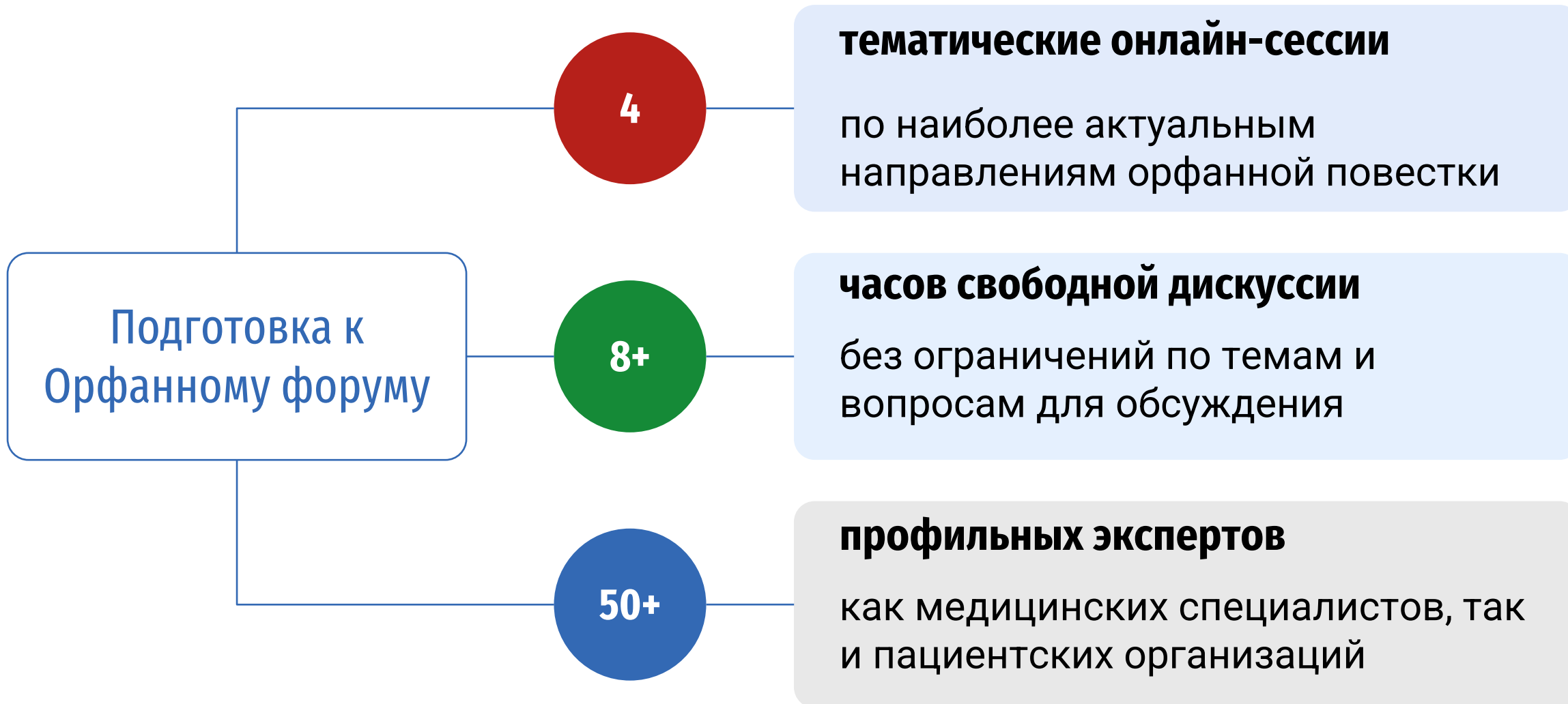
ВСЕРОССИЙСКИЙ  
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ

Здоровье для всех!

# ОБЗОР ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫХ ЭКСПЕРТНЫХ СЕССИЙ – 2023



28.02.2023, МИА «Россия сегодня»





## ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Пирамида несправедливости – критично разная доступность терапии для орфанных пациентов:
  - пациенты из «большого перечня» орфанных заболеваний (с сайта МЗ) обеспечиваются только при инвалидности и очень нестабильно – в зависимости от конкретного региона;
  - пациенты из «перечня 17 орфанных заболеваний» обеспечиваются стабильнее и вне зависимости от инвалидности, но тоже все зависит от конкретного региона;
  - пациенты с заболеваниями Программы 14 ВЗН более-менее стабильно обеспечиваются за счет федерального бюджета, но не всеми препаратами и есть нарастающий дефицит финансирования;
  - дети с заболеваниями, входящими в Круг добра, обеспечиваются персонифицировано и стабильно. Но Фонд Круг добра – дополнительный инструмент и он не подменяет государственной системы здравоохранения
- Для препаратов, применяемых в стационаре при лечении редких заболеваний, критичной является скорость включения препарата в перечень ЖНВЛП и клинические рекомендации, как необходимое условие для финансирования в рамках ОМС

## ПОСЛЕДСТВИЯ

- По орфанным заболеваниям, не входящим в «узкие» перечни в регионах возникает высокая бюрократизация процессов, связанная с нежеланием или отсутствием финансовых возможностей обеспечивать пациентов препаратами
- Порочный круг – при улучшении состояния пациента снимается инвалидность и теряется право на лекарственное обеспечение, что влечет ухудшение состояния
- Для стационарных пациентов с быстро прогрессирующими заболеваниями отсутствие на ранних этапах эффективной терапии может привести к необратимым последствиям



## НЕОБХОДИМЫЕ РЕШЕНИЯ

- Единый системный подход к лекарственному обеспечению орфанных пациентов, включая:
  - периодичность и порядок пересмотра перечня орфанных заболеваний, подлежащих региональному лекарственному обеспечению вне зависимости от присвоения статуса инвалида;
  - определение критериев (в т.ч. ценностно-стоимостных) для перевода обеспечения отдельными препаратами с регионального на федеральный уровень (в ВЗН или иную федеральную программу)
  - утверждение правил формирования бюджета ВЗН, предусматривающих ежегодную индексацию на основании данных регистра пациентов
- Проактивный пересмотр Минздравом России «большого перечня» орфанных заболеваний – сформировать план для подведомственных НМИЦ по подготовке и обоснованию предложений по дополнению перечня орфанных заболеваний
- Создание регуляторных условий для ускоренного (внеочередного) включения в протоколы клинической апробации, перечень ЖНВЛП и клинические рекомендации препаратов, имеющих «особую значимость для здоровья населения»
- Создание порядка специального порядка закупки и обеспечения препаратами, имеющими «особую значимость для здоровья населения»
- Внедрение бюджетоэффективных контрактных моделей для дорогостоящих препаратов с ограниченными данными по эффективности



## ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие федеральных центров и даже специалистов для взрослых пациентов по ряду редких заболеваний
- Утрата права на лекарственное обеспечение при достижении взрослого возраста в связи с неприсвоением статуса инвалида, либо ухудшение лекарственного обеспечения (например, для взрослых пациентов, ранее получавших помощь от Фонда «Круг добра»)
- Отсутствие регламентации передачи редких пациентов от детского врача взрослому

## ПОСЛЕДСТВИЯ

- Отсутствие доступа к медицинской помощи при достижении 18 лет (+12 мес. для пациентов Круга добра) и ухудшение состояния здоровья пациентов
- Недоступность лекарственной терапии
- Наблюдение педиатрами взрослых пациентов

## НЕОБХОДИМЫЕ РЕШЕНИЯ

- Официальное определение федеральных центров, за которыми закреплено сопровождение взрослых пациентов с определенными редкими заболеваниями (по профилям)
- Сохранение права на лекарственное обеспечение за взрослыми орфанными пациентами вне зависимости от инвалидности (возможно, с расширением Перечня «17 нозологий» за счет заболеваний из Круга добра)
- Определение в порядках оказания медицинской помощи механизма передачи медицинской документации орфанного пациента из детской во взрослую медицинскую организацию с установлением случаев обязательного предварительного взаимодействия детского и взрослого врача в период до перехода пациента во взрослую мед.организацию
- Включить орфанные заболевания в перечень заболеваний, при которых пациенты вправе до 21 года наблюдаться и продолжать лечение в детской медицинской организации



## ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Недостаток знаний и навыков по реабилитации редких пациентов в первичном звене
- Единичные реабилитационные центры с мультидисциплинарными командами специалистов
- Нехватка финансирования для орфанной реабилитации
- Дефицит кадров и оборудования для реабилитации в регионах
- Несоответствие предоставляемых технических средств реабилитации (ТСР) реальным потребностям пациентов
- Недоступность современных технологий в рамках обеспечения ТСР и низкие размеры компенсации при самостоятельном приобретении ТСР
- Отсутствие респираторной поддержки за рамками паллиативной помощи

## ПОСЛЕДСТВИЯ

- Ухудшение состояния здоровья, как физического, так и психического, в отсутствие систематической реабилитационной поддержки и нужных ТСР, либо в связи с «неправильной» реабилитацией
- Критичное снижение эффективности расходов на лечение в отсутствие дальнейшей реабилитации и последующий дополнительный рост нагрузки на систему здравоохранения



## НЕОБХОДИМЫЕ РЕШЕНИЯ

- Формирование единых методологических подходов к реабилитации по конкретным заболеваниям (например, через методические рекомендации по реабилитации) с их распространением среди медицинских работников (особенно в первичном звене) и сотрудников соц.защиты
- Проведение образовательных мероприятий федеральными специалистами для региональных врачей, проведение школ по реабилитации для пациентов и родителей
- Создание специализированных реабилитационных центров (в т.ч.на функциональной основе) с мультидисциплинарными командами, обученными специфике лечения пациентов отдельных групп
- Софинансирование оснащения реабилитационным оборудованием региональных центров в рамках программы «Развитие здравоохранения»
- Дальнейшее развития финансирования медицинской реабилитации в рамках ОМС с выделением КСГ для отдельных орфанных заболеваний, групп ВМП для высокотехнологичной реабилитации
- Индивидуальный подход при формировании ИПРА и обеспечении ТСР, исходя из реальных потребностей и особенностей пациентов, в том числе, на основе указанных в первом абзаце методических рекомендаций
- Дальнейшее совершенствование классификации ТСР с учетом новых технологий
- Корректировка порядка расчета размера компенсации за самостоятельно приобретенные ТСР с конкретизацией признаков «однородности» ТСР, чья стоимость учитывается для компенсации, учета размеров инфляции с момента закупки, по которой рассчитывается размер выплат
- Создание респираторных центров, а также условий для обеспечения респираторным оборудованием по медицинским показаниям больных, не имеющих паллиативного статуса
- Создание условий для сочетания патогенетической терапии (при доступности) с реабилитационными мероприятиями (например, при оптиконеуромиелите)



## ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие четкого маршрута орфанных пациентов как в регионе проживания, так и на федеральном уровне
- Отсутствие взаимодействия между федеральными центрами и регионами при определении тактики лечения и назначении терапии

## ПОСЛЕДСТВИЯ

- Пациенты «теряются» между федеральным центром и регионом, отсутствует преемственность терапии и наблюдение
- В отсутствие заблаговременного уведомления регионов со стороны федеральных центров о рекомендуемой терапии пациенты получают назначения, которые невозможно реализовать в регионе (напр., из-за отсутствия оборудования/специалистов), либо возникают перерывы в лекарственном обеспечении





## НЕОБХОДИМЫЕ РЕШЕНИЯ

- Минздраву России рассмотреть вопрос об определении федеральных центров, за которыми закрепляются определенные орфанные заболевания (по профилям и территориям) для методического сопровождения, общей координации медицинской помощи
- Создание единой базы данных медицинских организаций (специалистов), занимающихся орфанными заболеваниями
- В порядках оказания медицинской помощи предусмотреть случаи рекомендуемого проведения консультаций с федеральными медицинскими организациями для определения лечебной тактики при выявлении орфанного заболевания
- Формирование региональных центров компетенций (на функциональной основе) по профилям заболеваний
- Создание в регионах орфанных центров (на функциональной основе) с утверждением схем маршрутизации орфанных пациентов (по профилю заболевания), формирование мультидисциплинарных команд специалистов с определением координаторов по направлениям
- Обязательные телемедицинские консультации «федеральный центр – регион» при определении тактики лечения пациента для своевременной подготовки к принятию пациента в регионе



## ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Нарушение сроков доставки образцов регионами в МГНЦ в рамках скрининга
- Низкий уровень информированности населения о целях и пользе неонатального скрининга
- Отсутствие единых подходов к оперативному обеспечению лечебным питанием пациентов, выявленных в рамках неонатального скрининга
- Отсутствие системы маршрутизации пациентов в ряде регионов, недостаточная осведомленность клинических специалистов о неонатальном скрининге

## ПОСЛЕДСТВИЯ

- Задержка верификации диагноза
- Отказы родителей от неонатального скрининга
- Недоступность лечебного питания
- Задержка начала терапии

## НЕОБХОДИМЫЕ РЕШЕНИЯ

- Организация просветительской работы о неонатальном скрининге и выявляемых заболеваниях, включая создание под эгидой Минздрава России специалистами МГНЦ с привлечением пациентских организаций наглядных материалов для размещения в женских консультациях, роддомах, создание информационного портала о скрининге
- «Горячая линия» для родителей о неонатальном скрининге. Социальная реклама о скрининге в СМИ
- Создание запаса лечебного питания для пациентов, выявленных в рамках скрининга, в т.ч. возможно за счет Фонда «Круг добра»
- Методическое содействие регионам со стороны Минздрава России в формировании схем маршрутизации пациентов в «отстающих» регионах
- Включение в программы НМО для профильных специалистов курса по неонатальному скринингу



## ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие в программе госгарантий ряда диагностических исследований (например, антитела к аквапорину-4) и недостаточные тарифы (коэффициенты затратноности) для исследований, включенных в программу
- Отсутствие в программе госгарантий исследований на ключевые биомаркеры в раннем возрасте (например, креатинфосфокиназу, являющуюся маркером ряда миодистрофий)
- Отсутствие знаний у профильных специалистов первичного звена для верной квалификации симптоматики

## ПОСЛЕДСТВИЯ

- Ограниченная доступность диагностики
- Задержки до нескольких лет в постановке окончательного диагноза
- Запоздалое начало лечения



## НЕОБХОДИМЫЕ РЕШЕНИЯ

- Включение в образовательные программы для педиатров и терапевтов материалов по повышению орфанной настороженности – определению ключевых признаков, при которых пациента следует направлять к профильным специалистам
- Обязательное обучение профильных специалистов навыкам выявления симптомов, которые могут свидетельствовать о редких заболеваниях, для дополнительной диагностики или направления в центры, занимающиеся орфанными заболеваниями
- Создание диагностических референс-центров в составе центров компетенций (по профилям)
- Разгруппировка диагностических КСГ в целях обеспечения соответствия тарифов реальным затратам, сбор от главных внештатных специалистов информации об исследованиях, необходимых для выявления орфанных заболеваний для погружения в программу гос.гарантий
- Рассмотреть возможность включения в диспансеризацию раннего возраста селективного скрининга в группах риска на определение креатинфосфокиназы, холестерина, печеночных трансаминаз, иных маркеров, с последующими генетическими исследованиями при необходимости

## V ОРФАННЫЙ ФОРУМ



**ВСЕРОССИЙСКИЙ  
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ**

Здоровье для всех!



**Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний**

[HTTPS://FORUM-VSP.RU/ORF-5/](https://forum-vsp.ru/orf-5/)