



## РЕЗОЛЮЦИЯ

### VII Всероссийского форума по орфанным заболеваниям

(28 февраля – 1 марта 2025 г.)

VII Всероссийский форум по орфанным заболеваниям, приуроченный к Международному Дню редких болезней, состоялся 28 февраля – 1 марта 2025 года в гибридном формате. В преддверии основной программы Форума состоялись 4 тематических экспертных сессии с участием пациентов и медицинских специалистов, посвященных вопросам проведения диагностики и неонатального скрининга у пациентов редкими (орфанными) заболеваниями, особенностям лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями и организации оказания медицинской помощи. Основные проблемы, выявленные в рамках предварительных экспертных сессий, и возможные варианты их решения были озвучены в ходе основной программы Форума.

1. Медицинская помощь пациентам с орфанными заболеваниями ежегодно совершенствуется как в части оптимизации правового регулирования, так и в части развития организационных подходов и доработки уже внедренных инструментов. Президентом Российской Федерации даны новые поручения в части:

- развития успешно зарекомендовавшей себя программы неонатального скрининга, разработки и применения программ молекулярно-генетического скрининга будущих родителей при планировании беременности в целях выявления риска возникновения отдельных заболеваний и состояний, в том числе орфанных заболеваний;

- повышения доступности современных лекарственных препаратов, включая совершенствование условий допуска к обращению на российском рынке инновационных лекарственных препаратов иностранного производства;

По сравнению с 1 кварталом 2024 года на 10 наименований вырос перечень заболеваний, обеспечиваемых Фондом «Круг добра», одновременно увеличена номенклатура лекарственных препаратов Фонда – до 71 МНН по Перечням № 1 и № 2, еще 39 МНН закупаются в рамках Программы ВЗН, включено одно новое медицинское изделие и четыре вида медицинской помощи, кроме того расширяются критерии назначения ранее включенных препаратов.

Правительством Российской Федерации ведется разработка нового резервного механизма финансирования лекарственного обеспечения орфанных пациентов.

Минздрав России подготовил проект изменений в порядок организации обеспечения лекарственными препаратами по Программе ВЗН, содержащий как значимые улучшения процедуры подачи заявок регионами, включая возможность подачи дополнительных заявок в течение года, так и повышение эффективности перераспределения лекарственных препаратов между субъектами Российской Федерации и различными возрастными когортами внутри одного региона.

Можно констатировать, что пациенты с редкими заболеваниями по-прежнему остаются в фокусе внимания государства. В то же время, сохраняется ряд хронических проблем, с которыми много лет сталкиваются орфанные пациенты на пути к получению жизненно необходимой медицинской помощи, фундаментом которых было и остается отсутствие единой комплексной стратегии оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, что, в свою очередь, влечет фрагментарность регулирования, разрозненность нормативных решений и подходов к оказанию помощи пациентам с разными редкими заболеваниями, зачастую отсутствие четкого распределения зон ответственности между различными федеральными органами и субъектами Российской Федерации, необходимого для исключения пробелов в решении вопросов создания и поддержания отдельных элементов обеспечения доступа к медицинской помощи. В этой связи ряд положений настоящей Резолюции, к сожалению, повторяет уже озвученные в резолюциях предыдущих орфанных форумов проблемы, при этом актуальность таких проблем только возрастает из года в год по мере увеличения числа пациентов и появления новых терапевтических опций.

2. Согласно статье 72 Конституции Российской Федерации координация вопросов здравоохранения, в том числе обеспечение оказания доступной и качественной медицинской помощи, относится к вопросам совместного ведения Российской Федерации и субъектов Российской Федерации.

В этой связи необходим единый скоординированный стратегический подход к редким заболеваниям – создание целостной системы медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, включающей расходные обязательства как федерального, так и региональных бюджетов. При этом объем расходных обязательств должен соотноситься с реальной экономически обоснованной потребностью.

Существующая модель **лекарственного обеспечения** редких пациентов включает набор разных программ/правовых актов, предоставляющих принципиально разные возможности доступа к терапии пациентам в зависимости от конкретного диагноза. При этом существующие программы лекарственного обеспечения содержат одновременно как дублирование зон ответственности федерального центра и регионов, не создающее повышенных гарантий доступности терапии, так и «регуляторные дыры», в которых пациенты «теряются» для системы здравоохранения, чтобы потом вновь появиться уже в более тяжелом состоянии и с утратой ранее достигнутого прогресса.

Сейчас законодательство предусматривает:

- обеспечение взрослых пациентов с несколькими орфанными заболеваниями, включенными в Программу ВЗН, за счет средств федерального бюджета, отдельными лекарственными препаратами;
- обеспечение отдельными лекарственными препаратами детей за счет Фонда «Круг добра» по утвержденным в установленном порядке перечням заболеваний и лекарственных препаратов, а также по Программе ВЗН;
- обеспечение за счет средств регионального бюджета любыми лекарственными препаратами пациентов, с 17 орфанными заболеваниями по перечню, утвержденному постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403;
- обеспечение лекарствами за счет средств регионального бюджета («региональная льгота») и субвенций федерального бюджета («федеральная льгота») всех пациентов, которым установлена инвалидность;
- отдельный «большой» перечень орфанных заболеваний, ведение которого осуществляется Минздравом России, используемый в целях определения статуса лекарственных препаратов, но не предусматривающий никакого лекарственного обеспечения. Так, по информации, озвученной экспертами в ходе Форума, порядка 50 орфанных заболеваний не включено ни в одну из программ лекарственного обеспечения.

Несмотря на принципиально разный уровень доступности лекарственной терапии пациентов в зависимости от наличия определенного статуса и вхождения заболеваний и/или препаратов в 1 из перечней, из числа указанных выше, абсолютно для каждого из перечисленных случаев существует свой специфичный набор проблем.

2.1. Так, предпринятый в 2023 году перевод несовершеннолетних пациентов Программы ВЗН на финансовое обеспечение Фонда «Круг добра» хоть и дает определенную отсрочку в дальнейшей деградации Программы, являвшейся когда-то передовой моделью лекарственного обеспечения, но не может ее спасти без дополнительного финансирования и изменения принципов ее наполнения, в частности:

- критерий нулевого влияния на бюджет препятствует включению новых эффективных препаратов. Например, в период до 2027 года 19-летнего возраста достигнут 437 «выпускников» Фонда «Круг добра» с муковисцидозом, которые попадут в Программу ВЗН (по заболеванию), однако, не будут иметь доступа к терапии, которой обеспечивались ранее за счет Фонда;
- оценка фармакоэкономических показателей препарата в коротком временном диапазоне (1 год) не позволяет обеспечить включение в программу препаратов, обеспечивающих достижение значительно лучших показателей в горизонте 3-5 лет;



- нет ни процедуры, ни критериев включения новых нозологий, что не позволяет распространить эффективные механизмы программы на другие заболевания;
- отсутствие возможности индивидуального обеспечения пациентов, имеющих медицинские показания к обеспечению конкретными лекарственными препаратами «закрывает» программу для пациентов с индивидуальной непереносимостью отдельных препаратов;
- отставание финансирования от роста числа пациентов и изменения структуры потребности в связи со сменой терапии вызывает необходимость наращивать объем «переходящих» закупок, предусматривающих закрытие потребности текущего года финансирование следующего года. Такая закупочная практика неизбежно влечет дальнейший рост дефицита доступных бюджетных средств на каждый следующий год. По оценкам экспертов ежегодный прирост числа пациентов составляет около 9%, при этом финансирование программы за последние несколько лет увеличилось примерно на 3% (до 69,1 млрд руб.).

2.2. Фонд «Круг добра» окончательно трансформировался из «дополнительного» источника лекарственного обеспечения в основной и единственный источник для все большего и большего числа пациентов с орфанными заболеваниями, включая те, которые раньше обеспечивались, к примеру, Программой ВЗН.

При этом отсутствует регламентированная связь деятельности Фонда с иными программами государственного лекарственного обеспечения и оказания иной медицинской помощи, что:

- в период обеспечения пациента лекарственной терапией за счет Фонда не позволяет добиться максимальной эффективности в отсутствие у пациента доступа к иным видам медицинской помощи в регионе проживания (сопутствующей лекарственной терапии, нутритивной поддержки, медицинской реабилитации и т.д.);
- влечет высокие риски полной утраты доступа к лекарственной терапии у сохранных пациентов, достигших предельного возраста обеспечения за счет средств Фонда, при этом страдающих заболеваниями, не включенными в перечни, утвержденные постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 или постановлением Правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890. И даже при вхождении заболевания в указанные перечни, либо при наличии у пациента статуса инвалида, для значительной части пациентов сохраняется высокий риск недоступности дорогостоящих лекарств, которые ранее закупал для него Фонд, ввиду дефицита региональных бюджетов, а также ввиду наличия потребности в терапии незарегистрированными препаратами, не обеспечиваемыми в рамках постановления Правительства РФ от 26.04.2012 № 403. Так, по подсчетам экспертов в период до 2027 года (при неизменности перечня заболеваний) из под опеки Фонда выйдут 855 человек с 23 заболеваниями, не входящими в специальные программы, из них 26% со СМА, 19% с первичными иммунодефицитами, 18% с нейрофиброматозом 1 типа (существенная часть пациентов не имеет инвалидности).

2.3. Несмотря на озвученные проблемы, лекарственное обеспечение на федеральном уровне, как правило, намного стабильнее, чем региональное лекарственное обеспечение, где доступность терапии для орфанного пациента напрямую обусловлена объемом регионального бюджета и приоритетами регионального министерства здравоохранения.

Наиболее сложной является ситуация с орфанными заболеваниями, не вошедшими в систему централизованного лекарственного обеспечения и не предусмотренными перечнем, утвержденным постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403. Пациенты с такими заболеваниями могут рассчитывать на лекарственное обеспечение только при наличии инвалидности. Аналогичная проблема возникает у пациентов, страдающих заболеваниями, входящими в перечень постановления Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, но которым необходимы незарегистрированные лекарственные препараты.

Фактически, вместо предупреждения инвалидизации и обеспечения препаратами, не дожидаясь и во избежание значимого уровня утраты функций организма, существующая система стимулирует рост числа инвалидов, увеличивая расходы, связанные с дополнительными гарантиями инвалидов, и снижая численность трудоспособного населения.

При этом сама по себе существующая система регионального обеспечения малоэффективна не только с точки зрения пациентов, но и с точки зрения бюджетных расходов, поскольку децентрализованные закупки не позволяют регионам рассчитывать на получение цен на лекарственные препараты, сопоставимые с ценами при крупных заказах.

Кроме того, важнейшую роль в данном вопросе играет необходимость исполнения Постановления Конституционного Суда Российской Федерации от 26 сентября 2024 г. № 41-П, в соответствии с которым в настоящее время Правительством РФ ведется разработка нового механизма финансирования лекарственного обеспечения орфанных пациентов, предполагающего задействование при необходимости федеральных организационных и финансовых ресурсов в случаях, когда субъект Российской Федерации не может надлежаще исполнить возложенную на него обязанность.

2.4. В этой связи необходим переход от фрагментированного и не связанного друг с другом регулирования лекарственного обеспечения орфанных пациентов к комплексной стратегии, обеспечивающей единый системный подход к лекарственному обеспечению орфанных пациентов, включающий, в частности:

а) определение критериев (в т.ч. ценностно-стоимостных) для перевода обеспечения отдельными препаратами или пациентов с отдельными нозологиями с регионального на федеральный уровень (в ВЗН или иную федеральную программу);

б) утверждение правил формирования бюджета ВЗН, предусматривающих ежегодную индексацию на основании данных регистра пациентов;

в) определение источника финансирования лекарственного обеспечения пациентов, обеспечивавшихся Фондом «Круг добра», после 19-тилетия;

г) утверждение периодичности и порядка пересмотра перечня орфанных заболеваний, подлежащих региональному лекарственному обеспечению (постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403). При этом необходимо предусмотреть систематическое расширение перечня орфанных заболеваний, утвержденного постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, путем включения в него новых редких (орфанных) заболеваний из перечня, предусмотренного частью 2 статьи 44 Закона №323-ФЗ, отвечающих одновременно двумя условиям:

- заболевание относится к жизнеугрожающим и хроническим прогрессирующим заболеваниям, приводящим к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;

- для лечения заболевания или поддержания функций организма при данном заболевании существует лекарственная терапия или специализированные продукты лечебного питания с доказанной эффективностью;

д) перевод лекарственного обеспечения детей с отдельными заболеваниями, включенными в постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, в Фонд «Круг добра». Следует обратить внимание, что соответствующее поручение было дано Президентом Российской Федерации Правительству Российской Федерации еще в 2023 году, но так и не было исполнено (Перечень поручений по итогам заседания Совета по стратегическому развитию и национальным проектам от 26.01.2023, Пр-144, п.2 с-2).

2.5. В части лекарственного обеспечения пациентов, обеспечивавшихся лекарственными препаратами, медицинскими изделиями за счет средств Фонда «Круг добра», после достижения возраста 19 лет в рамках разработки единой стратегии рассмотреть:

а) повышение возраста пациентов, как минимум, до 21 года;

б) включение в постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 отдельной категории пациентов – пациенты в возрасте старше 19 лет (впоследствии – 21 года) с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, обеспечивавшиеся до 19 лет (21 года) лекарственными препаратами за счет средств Фонда «Круг добра»;





в) предоставление региональным бюджетам субсидии из федерального бюджета на софинансирование обеспечения пациентов с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, лекарственными препаратами;

г) централизацию закупок лекарственных препаратов для лечения орфанных заболеваний, приобретаемых за счет средств субъектов Российской Федерации и субсидии, предусмотренной подпунктом «в» настоящего пункта, с наделением соответствующими полномочиями ФКУ ФЦПиЛО Минздрава России.

Следует отметить, что в письме заместителя Министра финансов Российской Федерации П.А. Кадочникова от 19.06.2024 № 12-03-08/56751 было отмечено, что предложение о повышении возраста обеспечения за счет средств Фонда до 21 года не поддерживается со ссылкой на статью 54 Семейного кодекса Российской Федерации, предусматривающей возраст детей до 18 лет. Данный подход носит сугубо формальный характер и не учитывает уже внедренные аналогичные регуляторные решения, позволяющие распространить на пациентов в возрасте до 21 года положения об оказании медицинской помощи детям, что, в частности, предусмотрено в части 5 статьи 54 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» и приказе Минздрава России от 20 мая 2022 г. N 344н. Также следует отметить отсутствие каких-либо альтернативных предложений по обеспечению доступности медицинской помощи «выпускникам» Фонда «Круг добра».

Специалисты фиксируют ежегодный прирост числа орфанных пациентов. Так, по данным Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, только в данном регистре число пациентов по состоянию на 25.02.2025 достигло 23.875 человек с ростом более 8,3% к февралю 2024 года, причем основной прирост (1153 человека) произошел во взрослой когорте, что свидетельствует о дальнейшем увеличении нагрузки на региональные бюджеты.

Следует отметить необходимость своевременного привлечения пациентского и экспертного сообществ к разработке и обсуждению проектов правовых актов, регламентирующих лекарственное обеспечение орфанных пациентов, в том числе к разработке проекта Правил финансовой поддержки субъектов Российской Федерации по обеспечению граждан зарегистрированными лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности.3. Как пациенты, так и медицинские специалисты отметили необходимость борьбы с «немедицинскими переключениями» пациентов между разными препаратами, обусловленными исключительно финансовыми соображениями или особенностями проведения государственных закупок. Такие переключения приводят как к снижению комплаентности пациентов, так и к объективному ухудшению их состояния, а также прямо противоречат законодательству об основах охраны здоровья граждан и порядку назначения лекарственных препаратов, предусматривающим только медицинские показания в качестве критерия выбора терапевтической опции.

В целях создания системы контроля обоснованности назначений необходимо предусмотреть порядок принятия соответствующего решения медицинскими работниками и отражения в медицинской документации обоснования смены ранее назначенной лекарственной терапии с ограничением таковой случаями неэффективности или небезопасности терапии для пациента с обязательной подачей извещений в систему фармаконадзора. Аналогичное правило (за исключением подачи извещений) должно применяться и при изменении назначения, сделанного в иной медицинской организации, где ранее получал медицинскую помощь данный пациент, в том числе в иных условиях.

4. Экспертами была отмечена сохраняющаяся проблема с отсутствием четкого регуляторного решения с применением у пациентов препаратов, полученных в рамках программ амбулаторного лекарственного обеспечения, при оказании медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования. В письмах ФФОМС от 11.06.2024 № 00-10-26-2-06/9586 и Минздрава России от 28.10.2024 № 15-1/И/1-21443 было отмечено, что оплата медицинской помощи по введению медицинской организацией лекарственных препаратов, предоставленных



пациентом или иной организацией, действующей в интересах пациента, из иных источников финансирования (за исключением лекарственных препаратов, приобретенных пациентом или его представителем за счет личных средств), при лечении пациентов с установленным диагнозом онкологического и онкогематологического диагноза возможна по КСГ st36.012 (ds36.006) «Злокачественное новообразование без специального противоопухолевого лечения» и КСГ st19.090-st19.093 (ds19.063-ds19.066) «ЗНО 19 лимфоидной и кроветворной тканей без специального противоопухолевого лечения (уровень 1-4)» соответственно.

Участники Форума повторно обращают внимание, что:

- во-первых, такие тарифы предусмотрены только при лечении онкологических и онкогематологических заболеваний, но недоступны для орфанных заболеваний иных профилей,
- во-вторых, даже в онкологии по-прежнему отсутствует четкое регуляторное решение для многокомпонентной терапии, если только часть препаратов (например, 1 из 2) получена из внешнего источника.

5. Решением Совета Евразийской экономической комиссии от 17.03.2022 г. № 36 были внесены изменения в Правила регистрации и экспертизы лекарственных средств для медицинского применения, предусматривающие, в том числе:

- ускоренную экспертизу лекарственных препаратов, представляющих особую значимость для здоровья населения, в частности, при отсутствии эффективных методов оказания медицинской помощи в государствах-членах, определяемых Экспертным комитетом по лекарственным средствам на основании обращения уполномоченного органа государства-члена, в котором подано обращение заявителя об особой значимости лекарственного препарата до подачи заявления на регистрацию;

- новую процедуру рассмотрения заявления об особой значимости лекарственного препарата.

Руководство по оценке особой значимости для здоровья населения лекарственных препаратов в целях проведения ускоренной экспертизы при их регистрации было принято Рекомендацией Коллегии ЕЭК от 3 октября 2023 г. N 26.

Таким образом, на наднациональном уровне созданы условия для ускорения доступа пациентов к таким препаратам. В то же время признание уполномоченным органом наличия «особой значимости для здоровья населения» у препарата должно быть обеспечено также механизмом финансового обеспечения. В противном случае, даже при ускоренной регистрации население не получит доступ к препарату «особой значимости». Тем самым государственные органы, с одной стороны, подтверждая подачей обращения в Экспертный комитет наличие неудовлетворенной потребности системы здравоохранения, с другой стороны, не предпринимают последующих шагов для удовлетворения признанной собой же потребности в препарате с высокой терапевтической ценностью, необходимым для терапии тяжелого заболевания.

Представляется, что без решения данного вопроса вся процедура признания «особой значимости» останется просто фикцией и не окажет какого-либо реального влияния на жизнь пациентов.

Участники Форума надеются на скорейшую разработку нормативных правовых актов на национальном уровне в части применения особой значимости в вопросах регулирования обращения лекарственных препаратов, анонсированную в письме Минздрава России от 28.10.2024 № 15-1/И/1-21443.

6. Одной из важнейших задач системы здравоохранения является своевременное **выявление редкого заболевания** на ранних этапах для обеспечения максимальной сохранности пациента и эффективности терапии. Пациентами и медицинскими специалистами отмечалось, что задержки в постановке окончательного диагноза могут составлять до нескольких лет, даже у пациентов с заболеваниями для которых существует возможность ранней диагностики и начала терапии, что зачастую приводит к утрате перспектив стабилизации пациента, также распространена ложная диагностика, влекущая неверный подбор первоначальной тактики лечения.



Кроме того, для ряда врожденных (наследственных) заболеваний необходимым условием правильного подбора терапии является выполнение молекулярно-генетических или ферментных исследований, позволяющих, в том числе, подтвердить диагноз после скрининга, определить мутации, значимые для постановки диагноза, и подобрать правильную лекарственную терапию.

6.1. Ключевыми проблемами, требующими решения для улучшения диагностики орфанных заболеваний, являются:

- отсутствие должного уровня орфанной настороженности у терапевтов (педиатров), врачей общей практики и фельдшеров, в особенности, если заболевание имеет неспецифичную симптоматику на ранних стадиях;
- отсутствие знаний у профильных специалистов первичного звена для верной квалификации симптоматики и выбора диагностических методов подтверждения диагноза;
- отсутствие технологических возможностей для выявления редких заболеваний в некоторых регионах, а также отсутствие выстроенной системы («вертикали») диагностики редких заболеваний с референс-центрами (по аналогии с системой в расширенном неонатальном скрининге);
- сравнительно высокая стоимость диагностических исследований, в том числе для подтверждающей диагностики, в сочетании с их отсутствием в программе государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи. Такие исследования доступны зачастую только за счет средств пациентов или, применительно к отдельным заболеваниям, в единичных федеральных медицинских организациях, где такие исследования осуществляются за счет сторонних коммерческих организаций, т.е. вне государственной системы здравоохранения;
- отсутствие диагностических тестов для многих редких заболеваний в номенклатуре медицинских услуг, что ограничивает возможности их погружения как в программу государственных гарантий, так и в платные медицинские услуги (с учетом п. 11 Правил предоставления медицинскими организациями платных медицинских услуг и п. 4 письма Минздрава России от 22 декабря 2023 г. № 31-2/И/2-24207);
- отсутствие мотивации у регионов в создании системы ранней диагностики, в том числе в связи с повышением финансовой нагрузки на регионы в связи с последующим лекарственным обеспечением вновь выявленных пациентов.

6.2. В обсуждении **расширенного неонатального скрининга** участники Форума положительно отметили поручение Президента Российской Федерации по итогам заседания Государственного Совета по вопросам социальной поддержки семей о выработке предложений по поэтапному расширению программы неонатального скрининга, разработки и применения программ молекулярно-генетического скрининга будущих родителей при планировании беременности в целях выявления риска возникновения отдельных заболеваний и состояний, в том числе орфанных заболеваний.

Дополнительно были предложены следующие меры для повышения эффективности программы:

- принятие отдельного акта Минздрава России, регламентирующего организацию расширенного неонатального скрининга с установлением форм выдачи заключений, информированного добровольного согласия, алгоритмов подтверждающей диагностики;
- разработка и внедрение единых национальных стандартов (лабораторных протоколов) для диагностики редких заболеваний в рамках расширенного неонатального скрининга, а также стандартизация подтверждающей диагностики для всех программ скрининга;
- разработка в рамках реализации поручения Президента Российской Федерации «дорожной карты» развития расширенного неонатального скрининга с определением критериев и заболеваний для приоритетного включения в программу, этапности и сроков такого включения, формированием алгоритмов (или рекомендаций по) маршрутизации пациентов по результатам расширенного неонатального скрининга;
- переход к применению мультиплексных молекулярно-генетических и биохимических тестов;



- дальнейшее повышение уровня информированности и доверия к программе со стороны населения за счет организации просветительской работы о неонатальном скрининге и выявляемых заболеваниях среди населения, включая размещение информационных материалов в женских консультациях и роддомах, создание «горячей линии» для родителей о неонатальном скрининге, социальную рекламу скрининга в СМИ;

- определение категорий пациентов, требующих по результатам скрининга незамедлительного обеспечения лекарственными препаратами или специализированными продуктами лечебного питания и создание правовых условий для формирования в регионах минимального неснижаемого запаса соответствующих препаратов и продуктов лечебного питания для таких пациентов.

В качестве конкретных направлений развития программы было предложено включение в расширенный неонатальный скрининг таких заболеваний как миодистрофия Дюшенна-Беккера и дефицит декарбоксилазы ароматических аминокислот (AADC-синдром), для лечения которых существует эффективная лекарственная терапия, а также X-сцепленная адренолейкодистрофия (X-ALD), болезнь Помпе, мукополисахаридоз 1 типа, болезнь Гоше, болезнь Ниманна-Пика тип АВ, болезнь Краббе, также имеющие доступные терапевтические опции.

Одновременно следует отметить необходимость развития программы из расширенного неонатального скрининга в программу скрининга в целом, предусматривающую возможность определения сроков скрининговых мероприятий в иные возрастные группы. Например, скрининг на миодистрофию Дюшенна-Беккера, болезнь Помпе и ряд других заболеваний можно было бы проводить в рамках плановых профилактических осмотров в возрасте 0,5 – 5 лет.

6.3. Экспертами было отмечено, что, как минимум, в отношении одного заболевания, включенного в программу расширенного неонатального скрининга, - дефицита биотинидазы – фактически не осуществляются скрининговые мероприятия, что противоречит требованиям программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи. Данное заболевание характеризуется тяжелым течением в отсутствие своевременной терапии и приводит к ранней инвалидизации и смертельному исходу.

6.4. В целях повышения своевременности начала и, соответственно, эффективности терапии редких заболеваний, лекарственное обеспечение которых осуществляется в рамках государственных программ, экспертами отмечена необходимость погружения в программу государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи диагностики наследственных болезней, включенных в (1) программу высокотратных нозологий, (2) перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, а также в (3) перечни Фонда «Круг добра» (либо рассмотреть возможность инициации внесения изменений в Указ Президента Российской Федерации от 05.01.2021 № 16 в целях включения финансирования отдельных дорогостоящих диагностических исследований в цели деятельности Фонда).

6.5. В части совершенствования диагностики редких онкологических синдромов экспертами были предложены следующие меры:

- внедрение в рамках ФП «Борьба с онкологическими заболеваниями» диагностики онкосиндромов в группах риска (близкие родственники; пациенты с минимальными диагностическими критериями);

- разработка и обновление рекомендаций по классификации герминальных и соматических вариантов в онкогенетике;

- внедрение дополнительного профессионального образования по онкогенетике врачей всех специальностей;

- разработка отечественных мультигенных панелей для диагностики фенотипически близких онкосиндромов;

- разработка системы контроля качества под методическим руководством профессиональных ассоциаций с привлечением профильных лабораторий по онкогенетике.



6.6. В целях снижения распространенности наследственных болезней и совершенствования планирования семьи была отмечена целесообразность проведения пилотного проекта и последующего рассмотрения возможности погружения в программу государственных гарантий тестирования на носительство наиболее распространенных и тяжелых наследственных заболеваний (таких как спинальная мышечная дистрофия, мышечная дистрофия Дюшенна и т.д.), а также преимплантационной и пренатальной диагностики для наиболее распространенных и тяжелых наследственных заболеваний.

6.6. В рамках Форума экспертами отмечена важность профилактических медицинских осмотров, как инструмента выявления отклонений в развитии ребенка и ранней диагностики заболеваний, в том числе орфанных заболеваний.

Однако, эффективность профилактических осмотров напрямую зависит от регулярности посещения врачей и качества осмотра. Существующие типовые отраслевые нормы времени предусматривают только 15 минут на амбулаторный прием врачом-терапевтом участковым в связи с заболеванием, при этом нормы времени для осмотра с профилактической целью устанавливаются в размере 60 - 70% от норм времени приема в связи с заболеванием (9 – 10,5 минут), причем до 35% данного времени может занимать заполнение медицинской документации, что не позволяет провести полноценное обследование ребенка и повышает риски пропустить заболевание со слабо выраженной симптоматикой.

В части осмотром иными врачами-специалистами существует как проблема с недостаточными нормами времени, так и с периодичностью осмотров, установленной Порядком проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденным приказом Минздрава России от 10.08.2017 № 514н. В частности, дополнительный осмотр врачом-неврологом в возрасте 6 месяцев, когда уже можно оценить моторное и психоэмоциональное развитие ребенка, позволит существенно снизить риски несвоевременного выявления ряда неврологических, в том числе редких, заболеваний.

Также для ранней диагностики наследственных заболеваний необходимо дополнить профилактические осмотры исследованием биохимических показателей крови (КФК, глюкоза, щелочная фосфатаза, холестерин).

Отдельные позитивные изменения отмечены экспертами в новом порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, размещенном для общественного обсуждения Минздравом России. В то же время в проекте учтены не все предложения профессионального медицинского сообщества.

7. В ходе Форума была выражена обеспокоенность содержанием Перечня заболеваний или состояний (групп заболеваний или состояний), при которых страдающие ими лица, достигшие совершеннолетия, вправе до достижения ими возраста 21 года наблюдаться и продолжать лечение в медицинской организации, оказывавшей им до достижения совершеннолетия медицинскую помощь при таких заболеваниях или состояниях (группах заболеваний или состояний), утвержденного приказом Минздрава России от 20.05.2022 № 344н.

В указанный перечень вошли исключительно заболевания онкологического профиля, тем самым орфанные пациенты иных профилей были лишены возможности продолжать лечение в медицинской организации, оказывавшей им медицинскую помощь до достижения совершеннолетия. По ряду орфанных заболеваний возраст 20-ти лет переживают только единичные пациенты и «взрослые» врачи просто не имеют необходимых знаний для работы с такими пациентами, при этом для самого пациента создается критично стрессовая ситуация, связанная со сменой врача, который сопровождал его в течение всего времени с постановки тяжелого редкого диагноза.

Исключение **возможности для орфанных пациентов продолжать лечение в «детских» медицинских организациях**, по мнению экспертов, является негуманным, не несет практической пользы для системы здравоохранения, повышая при этом риски для самого пациента.

Также следует отметить, что отсутствует какая-либо регламентация правовыми актами федерального уровня перехода пациента из детского медицинского учреждения во взрослое, нет

единой системы передачи документов, отсутствует коммуникация между детским и будущим взрослым врачом, что не позволяет учесть особенности пациента. Для орфанных пациентов это особенно важно, поскольку позволяет учесть индивидуальные особенности течения редкого заболевания.

8. В части **применения лекарственных препаратов off-label**, так же, как и в ходе прошлого Орфанного форума, эксперты обратили внимание на то, что существующее регулирование влечет ограничение доступности медицинской помощи.

Так, формулировки статьи 14.1 статьи 38 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» ограничивают возможность назначения препаратов off-label несовершеннолетним пациентам наличием указаний на такой препарат в клинических рекомендациях и стандартах оказания медицинской помощи. В то же время, по ряду орфанных заболеваний отсутствуют клинические рекомендации и стандарты и, возможно, не появятся в обозримой перспективе ввиду крайне малого количества пациентов и только единичных медицинских специалистов, компетентных в терапии.

Тем самым, положения статьи 14.1 статьи 38 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» лишают орфанных пациентов доступа к терапии.

Можно констатировать, что в настоящее время, в отсутствие препаратов off-label в клинических рекомендациях и стандартах оказания медицинской помощи нормы об использовании препаратов off-label не могут применяться, что приводит либо к вынужденному нарушению закона врачами при назначении препарата off-label, либо к отказу в назначении таких препаратов.

9. Отдельно в ходе экспертных дискуссий пациентами отмечалось отсутствие у многих пациентов возможности **получения квалифицированной медицинской помощи** и реабилитации **в регионе проживания** и необходимость самостоятельного обращения в федеральные центры для наблюдения и определения тактики лечения. Для пациентов с ограниченными возможностями к передвижению или проживающих в территориально удаленных местностях такая ситуация приводит к утрате доступа к медицинской помощи.

Более того, отсутствие единых методологических подходов к маршрутизации орфанных пациентов как на федеральном, так и на региональном уровне зачастую приводит к значительным временным затратам на посещение врачей, которые не обладают необходимыми знаниями для оказания им помощи, вынуждает пациентов самостоятельно пытаться найти нужных специалистов, и приводит к запоздалому началу терапии, когда многие возможности сохранения функций организма уже утрачены.

В отсутствие регламентации взаимодействия медицинских организаций разного уровня возникают риски назначения в федеральных медицинских организациях терапии, которая не может быть обеспечена в регионе проживания, риски необоснованной и некорректной смены терапии без учета специфики развития орфанного заболевания, несвоевременной корректировки тактики лечения при изменении состояния пациента.

В качестве возможных направлений совершенствования были предложены:

- разработка порядков оказания медицинской помощи по орфанным заболеваниям, предусматривающих мультидисциплинарные подходы к оказанию медицинской помощи;
- определение федеральных центров компетенций, за которыми закрепляются определенные орфанные заболевания (по профилям и территориям) для методического сопровождения, общей координации медицинской помощи;
- создание в регионах орфанных центров на функциональной основе (либо нескольких центров со специализацией по профилям заболеваний, таких как нервно-мышечный центр) с утверждением схем маршрутизации орфанных пациентов (по профилю), формирование мультидисциплинарных команд специалистов с определением координаторов по направлениям.

Согласно данным, озвученным представителями Минздрава России, уже в 20 регионах созданы специализированные центры орфанных заболеваний и данная работа требует продолжения;

- внедрение обязательных телемедицинских консультаций между медицинскими организациями, в которых оказывается (передающая организация) и в которой будет оказываться (принимающая организация) помощь орфанному пациенту, как между организациями разного уровня (например, «федеральный центр – регион» или «региональная медицинская организация третьего уровня – организация первого уровня»), так и между организациями, оказывающими помощь в разных условиях («стационарный - амбулаторный»), при определении тактики лечения пациента для своевременной подготовки к принятию пациента;

- внедрение клинических регистров по орфанным заболеваниям.

Также отмечалась необходимость усиления акцента в регионах на развитии не столько медицинской, сколько комплексной медико-социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями в формате «одного окна».

10. Общими для всех орфанных заболеваний проблемами являются **недостаточный уровень знаний медицинских специалистов** об орфанных заболеваниях, особенно в первичном звене, а также дефицит генетических служб в регионах, недостаток квалифицированных кадров как генетиков, так и профильных специалистов, например гематологов, работающих с редкими формами онкогематологических заболеваний (острые лейкозы etc.). Необходимо комплексное решение вопроса путем:

- включения в программы НМО обязательных разделов по генетике и орфанным заболеваниям, создания образовательных модулей (курсов) по орфанной настороженности и ранней диагностике орфанных заболеваний (по аналогии с образовательными курсами по онконастороженности);

- государственного заказа на подготовку кадров для медико-генетических служб;

- нормативного закрепления возможности и порядка проведения заочных консультаций врачей (из Федерального центра) – пациент (из любой точки РФ) с использованием телемедицинских технологий, что позволило бы пациентам оперативно получить консультацию узкого специалиста.

Также формирование комплексных знаний об орфанных заболеваниях, а также определение приоритетных направлений развития здравоохранения невозможно в отсутствие клинических регистров орфанных заболеваний, ведение которых осуществлялось бы профильными медицинскими центрами на основании данных ЕГИСЗ.

11. В части **развития стационарзамещающих технологий** (в т.ч. стационара на дому) отмечено наличие прогресса только в части медицинской реабилитации, в отношении которой с 2023 года предусмотрена возможность осуществления ряда медицинских вмешательств на дому при наличии факторов, ограничивающих возможности пациента получить медицинскую реабилитацию в медицинской организации, включая случаи проживания пациента в отдаленном от медицинской организации населенном пункте, ограничения в передвижении пациента.

В то же время, в части лечения пациентов стационарзамещающие технологии фактически не применяются, что ведет к росту расходов государства на оказание специализированной медицинской помощи с существенным ухудшением качества жизни пациентов, вынужденных систематически посещать медицинские организации

В настоящий момент применение стационарзамещающих технологий предусмотрено в рамках организации работы дневных стационаров, согласно приказам Минздрава России от 09.12.1999 № 438 «Об организации деятельности дневных стационаров в лечебно-профилактических учреждениях» и Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 № 543н «Об утверждении Положения об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению», в которых предусматривается возможность организации медицинской помощи посредством организации «стационаров на дому».

Однако существующие приказы не в полной мере описывают механизм организации и оплаты оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения больным при организации стационаров на дому в системе ОМС переноса задачи организации на уровень субъекта РФ.



В условиях отсутствия четких федеральных нозологически ориентированных подходов по применению стационарзамещающих технологий невозможно обеспечить сопоставимый уровень доступности технологий в разных регионах.

В письме Минздрава России от 28.10.2024 № 15-1/И/1-21443 было отмечено, что «в настоящее время проводится совместная работа с представителями Общественной палаты Российской Федерации, профессиональными медицинскими сообществами, главными внештатными специалистами Минздрава России по вопросу возможности развития стационарзамещающих технологий». Участники Форума с сожалением обращают внимание, что указанная проработка проводится уже много лет в отсутствие значимого результата данной работы.

12. Одной из значимых проблем для пациентов с орфанными заболеваниями является длительный период ожидания начала лекарственной терапии с момента постановки диагноза. В ряде случаев срок ожидания оказывает непосредственное влияние на эффективность и даже саму возможность лекарственной терапии.

Программой государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи установлены требования к предельным срокам ожидания приема врачами-терапевтами (врачами общей практики), консультаций врачей-специалистов, проведения отдельных диагностических инструментальных и лабораторных исследований, оказания специализированной медицинской помощи. В то же время, нет никаких предельных сроков ожидания назначения и инициации лекарственной терапии, что на практике влечет задержки до полугода с момента постановки диагноза, а в отдельных регионах и более того.

**Регламентация предельного срока ожидания начала лекарственной терапии с момента постановки диагноза** позволит существенно повысить эффективность оказания медицинской помощи пациентам, в особенности – страдающим орфанными заболеваниями.

13. В рамках пленарной дискуссии, посвященной вопросам **обеспечения лечебным питанием** пациентов с орфанными заболеваниями, эксперты обратили внимание на несколько разноуровневых проблем, связанных как с лечебным питанием в целом, так и с обеспечением специализированными продуктами лечебного питания, в частности:

13.1. Согласно постановлению Правительства РФ от 09.04.2015 г. № 333 специализированные продукты лечебного питания в настоящее время доступны только для детей-инвалидов, страдающих одним из 13 орфанных заболеваний - фенилкетонурией, галактоземией, тирозинемией, гомоцистинурией, глютарикацидурией, болезнью «кленового сиропа», изовалериановой ацидемией, метилмалоновой ацидемией, пропионовой ацидемией, нарушениями обмена жирных кислот, а также больных целиакией, муковисцидозом, гистидинемией. Таким образом, доступа к специализированным продуктам лечебного питания лишены:

а) взрослые пациенты с указанными болезнями обмена (кроме фенилкетонурии, при которой обеспечение безбелковыми продуктами питания, белковыми гидролизатами, ферментами, витаминами должно осуществляться в рамках постановления Правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890);

б) дети, которым не установлена инвалидность (тем самым, во-первых, провоцируется инвалидизация детей для обеспечения доступа к лечебному питанию, во-вторых, происходит временной разрыв между установлением диагноза и обеспечением питанием в период до установления инвалидности);

в) дети и взрослые, страдающие иными заболеваниями, при которых необходимы специализированные продукты лечебного питания в качестве элемента терапии (кроме гепатоцеребральной дистрофии, при которой обеспечение безбелковыми продуктами питания, белковыми гидролизатами, ферментами, витаминами должно осуществляться в рамках постановления Правительства РФ от 30 июля 1994 г. № 890).

Особо актуальна указанная проблема для пациентов с заболеваниями, при которых применение специализированных продуктов лечебного питания является основным методом лечения (например, дефицит биотинидазы и ТК2-зависимая митохондриальная миопатия), либо неотъемлемым элементом лечебного процесса (например, муковисцидоз, синдром короткой

кишки, болезнь Крона, нервно-мышечные заболевания, синдром Швахмана-Даймонда, Х-сцепленная адренолейкодистрофия, хромосомные заболевания и др.). Для последней категории пациентов отсутствие специализированной нутритивной поддержки может повлечь критичное снижение эффективности лекарственной терапии, ухудшение состояния пациента, увеличение риска возникновения нежелательных явлений.

13.2. В части специализированных продуктов лечебного питания, применяемых у детей с заболеваниями, входящими в программу расширенного неонатального скрининга, экспертами отмечена необходимость незамедлительного начала обеспечения пациентов лекарственными препаратами и лечебным питанием после установления диагноза, что не всегда возможно ввиду отсутствия у таких детей инвалидности, а равно в силу необходимости проведения отдельных длительных закупочных процедур. Создание условий для предоставления лекарственных препаратов и лечебного питания таким пациентам вне зависимости от установления инвалидности (до установления таковой), а также формирование резерва препаратов и специализированных продуктов лечебного питания для обеспечения вновь выявленных пациентов являются необходимыми для обеспечения сохранности новорожденных с редкими заболеваниями.

13.3. Участниками Форума было обращено внимание на отсутствие отдельной тарификации при оказании медицинской помощи в условиях дневного или круглосуточного стационара для предоставления специализированных продуктов лечебного питания пациентам, нуждающихся в таковых в силу особенностей заболевания (например, с нервно-мышечными или онкологическими заболеваниями). В подавляющем большинстве случаев медицинские организации не могут себе позволить обеспечение пациентов специализированным питанием, что влечет снижение эффективности терапии и ухудшение прогнозов для пациента при отсутствии возможности самостоятельного приобретения питания.

В письмах ФФОМС от 11.06.2024 № 00-10-26-2-06/9586 и Минздрава России от 28.10.2024 № 15-1/И/1-21443 было указано, что «выделение предлагаемого коэффициента сложности лечения пациентов является нецелесообразным», поскольку коэффициенты относительной затратоемкости КСГ в стационарных условиях определены с учетом статей затрат, предусмотренных структурой тарифа на оплату медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования, установленной Федеральным законом № 326-ФЗ, в том числе норм лечебного питания, утвержденных приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 июня 2013 г. № 395н «Об утверждении норм лечебного питания».

Полагаем такой ответ свидетельствующим, с одной стороны, о неполном понимании проблемы, с другой стороны, подтверждающим наличие проблемы, поскольку специализированные продукты лечебного питания не входят в нормы лечебного питания, утвержденные приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 21 июня 2013 г. № 395н. В то же время такие специализированные продукты лечебного питания не подлежат оплате за счет средств граждан при оказании медицинской помощи в рамках программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи и территориальных программ государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи согласно пункту 1 части 3 статьи 80 Федерального закона № 323-ФЗ.

13.4. Существует коллизия между правилами обеспечения специализированными продуктами лечебного питания детей-инвалидов, предусматривающими формирование перечня таких продуктов с указанием конкретных товарных знаков (распоряжение Правительства РФ от 11 декабря 2023 г. N 3551-р) и единоличное их назначение врачом медицинских организаций, оказывающих медико-генетическую помощь (п. 2 Инструкции о порядке назначения и выписывания изделий медицинского назначения и специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов, утв. приказом Минздрава России от 12.02.2007 № 110), и правилами закупки таких продуктов лечебного питания, определенными в подп. «г» п. 1 ч.1 ст. 33 Федерального закона «О контрактной системе в сфере закупок товаров, работ, услуг для обеспечения государственных и муниципальных нужд» и не позволяющими закупать продукты лечебного питания с указанием конкретных товарных знаков до их включения в перечень, утвержденный распоряжением Правительства Российской Федерации от 17 января 2024 г. N 40-р.

Таким образом, обеспечивать детей-инвалидов следует только препаратами из перечня, утвержденного распоряжением Правительства РФ от 11 декабря 2023 г. N 3551-р, при этом врач



назначает продукты по товарным знакам, а закупать следует без указания товарных знаков или с указанием товарных знаков со словами «или эквивалент» (что подтверждено в письме Минфина России от 31.03.2025 № 24-06-09/31341, решении Красноярского УФАС России от 13 февраля 2025 г. N 024/06/106-306/2025 и проч.), что влечет в ряде случаев невозможность предоставления пациентам назначенных продуктов лечебного питания.

14. В рамках обсуждены темы повышения доверия к отечественным лекарственным препаратам медицинскими специалистами было отмечено значимое повышение качества российских воспроизведенных лекарственных препаратов и следующее за ним повышение доверия врачей к таким препаратам.

В целях доверия пациентов к отечественным воспроизведенным и биоаналоговым препаратам участники Форума рекомендовали производителям таких препаратов активизировать взаимодействие с пациентами, повысить открытость данных о выпускаемых на рынок препаратах, в том числе, принимать меры:

- по заблаговременному информированию врачей и пациентов о препарате, проведенных клинических исследованиях, исследованиях терапевтической и/или биоэквивалентности и значении их результатов, в случае непроведения каких-либо исследований – сообщать о причинах такового и особенностях регистрации отдельных видов препаратов;

- по формированию открытой для пациентов системы контроля качества и безопасности лекарственных препаратов и обратной связи по полученным обращениям;

- по обеспечению объективного и непредвзятого освещения в СМИ выхода новых отечественных препаратов с привлечением медицинских специалистов, специализирующихся на соответствующих заболеваниях;

- по проведению пострегистрационных исследований препаратов, сбору данных о практике применения препаратов, их агрегации и объективного раскрытия агрегированных результатов или отдельных клинических случаев для пациентов в порядке и в пределах, допустимых согласно действующему законодательству.

15. В части отдельных заболеваний экспертами были представлены конкретные предложения, во многом пересекающиеся с вышеизложенными предложениями общего характера, в частности:

15.1. Применительно к мышечной дистрофии Дюшенна была отмечена необходимость:

- включения в профилактические осмотры несовершеннолетних теста на определение уровня креатинфосфокиназы у детей 12-36 месяцев;

- принятия мер по организации диагностики и ведению детей с мышечной дистрофией Дюшенна с участием мультидисциплинарных команд в регионах;

- принятия в субъектах Российской Федерации правовых актов о маршрутизации пациентов с нервно-мышечными заболеваниями от диагностики до получения терапии.

15.2. Применительно к генерализованной миастении гравис было предложено:

- профильным медицинским профессиональным некоммерческим организациям обеспечить скорейшую разработку и внесение на рассмотрение научно-практического совета Минздрава России клинических рекомендаций по миастении гравис;

- Минздраву России рассмотреть возможность включения генерализованной миастении гравис в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403, либо предусмотреть иной применимый источник финансирования терапии;

- Минздраву России дать поручение профильным главным внештатным специалистам с привлечением медицинских профессиональных некоммерческих организаций разработать рекомендации по маршрутизации пациентов с генерализованной миастенией гравис с целью оптимальной организации оказания медицинской помощи в субъектах РФ от момента диагностики до лекарственного обеспечения.



15.3. Применительно к фибродисплазии оссифицирующей прогрессирующей Минздраву России обратить внимание и повторно проработать возможность реализации предложений, изложенных в Резолюции круглого стола № 23 «Совершенствование медико-социальной помощи пациентам с Фибродисплазией оссифицирующей прогрессирующей (ФОП)» XIV Всероссийского конгресса пациентов (23.11.2023), ранее направленной в министерство, в том числе:

- обратить внимание профильных медицинских ассоциаций на необходимость разработки клинических рекомендаций для ФОП с описанием современных подходов к диагностике, терапии, медицинской реабилитации и наблюдению за пациентами;

- рассмотреть возможность включения в порядок проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних и приказ Минздравсоцразвития России от 22 марта 2006 г. N 185 поправки, предусматривающей возможность визуального неонатального скрининга ФОП в рамках плановых осмотров детей 1-го года жизни;

- рассмотреть возможность включения в порядок оказания медицинской помощи по профилю «неонатология» и Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями поправки, предусматривающей возможность осуществления визуального неонатального скрининга ФОП.

15.4. Применительно к прогрессирующему семейному внутрипеченочному холестазу (ПСВХ) и синдрому Алажилля:

- в целях раннего выявления заболеваний печени Минздраву России рассмотреть возможность внесения в Порядок проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, определения биохимических показателей крови: общий билирубин, прямой билирубин, аланинаминотрансфераза (АЛТ), аспарагиновая трансаминаза (АСТ), холестерин, желчные кислоты;

- Минздраву России рассмотреть возможность дополнения программу расширенного неонатального скрининга мероприятиями по выявлению орфанных заболеваний печени, для диагностики которых существуют биохимические маркеры;

- профильным медицинским ассоциациям (Союзу педиатров России, Ассоциации медицинских генетиков, Обществу детских гастроэнтерологов, гепатологов и нутрициологов) инициировать и разработать клинические рекомендации по ведению пациентов с ПСВАХ и Синдромом Алажилля, включая алгоритмы диагностики, лечения и мониторинга, а также рекомендации по реабилитации и психосоциальной поддержке пациентов; разработать методические рекомендации по проведению регулярного мониторинга (кратность и комплекс мероприятий, включая осмотры и диагностические исследования) за состоянием здоровья и единые требования к маршрутизации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе пациентов нуждающихся в патогенетической терапии и получающих её, в соответствии с клиническими рекомендациями и порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

- профильным образовательным организациями с привлечением профильных медицинских ассоциаций разработать и разместить интерактивный модуль о редких генетических заболеваниях печени, ПСВХ и синдроме Алажилля на портале непрерывного медицинского и фармацевтического образования.

С учетом изложенного **Участники VII Всероссийского форума по орфанным заболеваниям просят** Федеральное Собрание Российской Федерации, Правительство Российской Федерации, Минздрав России во взаимодействии с иными федеральными органами исполнительной власти, Федеральным фондом обязательного медицинского страхования, Социальным фондом России, высшими исполнительными органами власти и органами управления здравоохранением субъектов Российской Федерации, медицинскими профессиональными некоммерческими организациями:

1) организовать разработку единой Стратегии оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, включающей, в частности:

а) определение критериев (в т.ч. ценностно-стоимостных) для перевода обеспечения отдельными препаратами или пациентов с отдельными нозологиями с регионального на федеральный уровень (в ВЗН или иную федеральную программу);

б) утверждение правил формирования бюджета ВЗН, предусматривающих ежегодную индексацию на основании данных регистра пациентов;

в) утверждение периодичности и порядка пересмотра перечня орфанных заболеваний, подлежащих региональному лекарственному обеспечению (постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403), исходя из целесообразности включения в него новых редких (орфанных) заболеваний из перечня, предусмотренного частью 2 статьи 44 Закона №323-ФЗ, отвечающих одновременно двум условиям:

- заболевание относится к жизнеугрожающим и хроническим прогрессирующим заболеваниям, приводящим к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;

- для лечения заболевания или поддержания функций организма при данном заболевании существует лекарственная терапия или специализированные продукты лечебного питания с доказанной эффективностью;

г) перевод лекарственного обеспечения детей с орфанными заболеваниями, включенными в постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, в Фонд «Круг добра» с учетом соответствующего поручения Президента Российской Федерации (Пр-144, п.2 с-2).

д) переход в среднесрочной перспективе на превентивное лекарственное обеспечение, исходя из приоритета недопущения инвалидизации населения и необходимости предоставления лекарственных препаратов лицам, страдающим инвалидизирующими заболеваниями, вне зависимости от установления инвалидности (до утраты функций организма);

е) создание условий для непрерывности терапии по достижении возраста 19 лет для пациентов с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, обеспечивавшихся лекарственными препаратами за счет средств Фонда «Круг добра», в том числе рассмотрев возможность:

- повышения в краткосрочной перспективе возраста пациентов, как минимум, до 21 года;

- включения в постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403 отдельной категории пациентов – пациенты в возрасте старше 19 лет (впоследствии – 21 года) с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, обеспечивавшиеся до 19 лет (21 года) лекарственными препаратами за счет средств Фонда «Круг добра»;

- предоставления региональным бюджетам субсидии из федерального бюджета на софинансирование обеспечения пациентов с жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, лекарственными препаратами;

- привлечения пациентского и экспертного сообществ к разработке и обсуждению проекта Правил финансовой поддержки субъектов Российской Федерации по обеспечению граждан зарегистрированными лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности;

- централизации закупок лекарственных препаратов для лечения орфанных заболеваний, приобретаемых за счет средств субъектов Российской Федерации и субсидии, предусмотренной подпунктом «в» настоящего пункта, с наделением соответствующими полномочиями ФКУ ФЦПиЛО Минздрава России;

2) создать условия для реального доступа пациентов к **препаратам, представляющим особую значимость для здоровья населения**, в том числе, проработать вопрос о создании процедуры поэтапного погружения препаратов, представляющих особую значимость для системы здравоохранения, в программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, исходя из необходимости обеспечить доступность препарата с момента его государственной регистрации. При этом оценить возможность утверждения дорожной карты погружения препарата в систему здравоохранения одновременно с принятием решения об особой значимости препарата для здоровья населения, предусмотрев:

а) в целях сокращения временных разрывов возможность опережающего одобрения протоколов клинической апробации при наличии такой необходимости;

б) для препаратов, отвечающих критериям, предусмотренным нормативной базой деятельности Фонда «Круг добра», начало обеспечения пациентов до регистрации лекарственного препарата;

в) создание отдельного временного перечня препаратов особой значимости с периодом 2-3 года для оценки данных реальной клинической практики в части эффективности и безопасности, определения объективных фармакоэкономических показателей и последующей повторной оценки для определения возможности и целесообразности погружения в те или иные каналы финансирования, предусмотренные программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи;

г) формировании отдельного канала финансирования для препаратов, представляющих особую значимость для здоровья населения;

3) нормативно закрепить **предельный срок ожидания начала лекарственной терапии** для пациентов с редкими жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями с момента постановки диагноза;

4) в целях исключения случаев смены лекарственной терапии в отсутствие медицинских показаний (**исключение «немедицинских» переключений**) нормативно установить порядок принятия решения о замене ранее назначенной лекарственной терапии медицинскими работниками и отражения в медицинской документации обоснования смены ранее назначенной лекарственной терапии с ограничением таковой случаями неэффективности или небезопасности терапии для пациента с обязательной подачей извещений в систему фармаконадзора. Аналогичное правило (за исключением подачи извещений) должно применяться и при изменении назначения, сделанного в иной медицинской организации, где ранее получал медицинскую помощь данный пациент, в том числе в иных условиях;

5) создать **организационные основы** для обеспечения доступности медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе, обеспечить:

а) разработку порядков оказания медицинской помощи по орфанным заболеваниям, предусматривающих мультидисциплинарные подходы к оказанию медицинской помощи;

б) определение федеральных центров компетенций, за которыми закрепляются определенные орфанные заболевания (по профилям и территориям) для методического сопровождения, общей координации медицинской помощи;

в) создание в регионах орфанных центров на функциональной основе (либо нескольких центров со специализацией по профилям заболеваний, таких как нервно-мышечный центр) с утверждением схем маршрутизации орфанных пациентов (по профилю), формирование мультидисциплинарных команд специалистов с определением координаторов по направлениям;

г) внедрение обязательных телемедицинских консультаций между медицинскими организациями, в которых оказывается (передающая организация) и в которой будет оказываться (принимающая организация) помощь орфанному пациенту, как между организациями разного

уровня (например, «федеральный центр – регион» или «региональная медицинская организация третьего уровня – организация первого уровня»), так и между организациями, оказывающими помощь в разных условиях («стационарный - амбулаторный»), при определении тактики лечения пациента для своевременной подготовки к принятию пациента;

д) внедрение клинических регистров по орфанным заболеваниям;

е) проработку, возможно в рамках пилотных проектов в регионах, создания системы комплексной медико-социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями в формате «одного окна»;

ж) включение орфанных заболеваний в Перечень заболеваний или состояний (групп заболеваний или состояний), при которых страдающие ими лица, достигшие совершеннолетия, вправе до достижения ими возраста 21 года наблюдаться и продолжать лечение в медицинской организации, оказывавшей им до достижения совершеннолетия медицинскую помощь при таких заболеваниях или состояниях (группах заболеваний или состояний);

з) корректировку положений Закона № 323-ФЗ о назначении лекарственных препаратов off-label, исходя из необходимости создания условий для назначения таких препаратов детям в случаях отсутствия (или неактуальности) клинических рекомендаций или стандартов медицинской помощи;

**б) в части совершенствования диагностики редких заболеваний:**

а) рассмотреть возможность разработки единой иерархичной структуры и стратегии развития медико-генетической службы, предусматривающей:

развитие сети лабораторий в субъектах РФ для проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований;

обеспечение равной доступности медико-генетического консультирования по результатам РНС в различных регионах, включая расширение возможности телемедицинских консультаций;

снижение кадрового дефицита генетической службы;

единое методологическое сопровождение медицинской генетики;

внедрение межпрофильной ВИМИС по генетическим заболеваниям;

б) сформировать стратегию развития системы диагностики редких заболеваний, предусматрив:

- в среднесрочной перспективе включение в программу государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи диагностики наследственных болезней, включенных в (1) программу высокочувствительных нозологий, (2) перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, а также в (3) перечни Фонда «Круг добра» (либо рассмотреть возможность инициации внесения изменений в Указ Президента Российской Федерации от 05.01.2021 № 16 в целях включения финансирования отдельных дорогостоящих диагностических исследований в цели деятельности Фонда);

- разработку с привлечением медицинских специалистов генетиков и специалистов по профилям заболеваний четких критериев развития скрининговых программ;

- увеличения числа медицинских центров, осуществляющих генетические исследования на безвозмездной для пациентов основе, а также выделение дополнительных субсидий для развития генетических лабораторий (медицинских центров), осуществляющих диагностику редких заболеваний in vitro с применением незарегистрированных медицинских изделий, в том числе с применением технологий геномного секвенирования нового поколения.

- формирование сети референс-центров для диагностики орфанных заболеваний, в т.ч. заболеваний, не включенных в программу неонатального скрининга (с использованием опыта создания референсных центров в рамках программы расширенного неонатального скрининга);

- включение в программу государственных гарантий скрининга на носительство в отношении отдельных генетических заболеваний (на начальном этапе, например, муковисцидоз,



СМА и селективный скрининг в группах риска), в том числе обеспечение доступности генетических исследований в рамках преимплантационной и пренатальной диагностики;

- включение в программу государственных гарантий молекулярно-генетических и ферментных исследований, необходимых для подтверждения диагноза и назначения терапии при орфанных заболеваниях (например, определение мутации гена CFTR);

- определение перечня исследований, необходимых для подтверждения орфанного диагноза и выбора терапии, не осуществляемых на территории РФ (или требующих медицинских изделий, попавших в дефектуру), с формированием государственного задания для федеральных медицинских организаций, подведомственных Минздраву России или Минобрнауки России, для локализации таких исследований (например, выявление антител к аденовирусу при СМА и мышечной дистрофии Дюшенна, потовый тест при муковисцидозе);

б) проработать вопрос укрепления регуляторной базы неонатального скрининга, включая:

- принятие отдельного акта Минздрава России, регламентирующего организацию расширенного неонатального скрининга с установлением форм выдачи заключений, информированного добровольного согласия, алгоритмов подтверждающей диагностики;

- разработку и внедрение единых национальных стандартов (лабораторных протоколов) для диагностики редких заболеваний в рамках расширенного неонатального скрининга, а также стандартизацию подтверждающей диагностики для всех программ скрининга;

в) в части совершенствования диагностики редких онкологических синдромов экспертами проработать вопросы:

- дополнения федерального проекта «Борьба с онкологическими заболеваниями» мероприятиями по развитию диагностики онкосиндромов в группах риска (близкие родственники; пациенты с минимальными диагностическими критериями);

- разработки и обновления рекомендаций по классификации герминальных и соматических генетических вариантов;

- внедрения дополнительного профессионального образования по онкогенетике врачей всех специальностей;

- разработки отечественных мультигенных панелей для диагностики фенотипически близких онкосиндромов;

- разработки системы контроля качества под методическим руководством профессиональных ассоциаций с привлечением профильных лабораторий по онкогенетике;

г) рассмотреть возможность введения стимулирующих выплат для врачей-специалистов за выявление орфанных заболеваний;

д) обеспечить с привлечением профильных ассоциаций пересмотр типовых отраслевых норм времени на профилактические осмотры в целях обеспечения возможности проведения полноценного комплекса диагностических процедур;

е) обеспечить скорейшее принятие нового Порядка проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, учитывающего предложения экспертного сообщества по этапности, кратности приемов врачей-специалистов и медицинских услуг, обеспечивающие своевременное выявление орфанных заболеваний;

ж) рассмотреть вопрос о проведении пилотного проекта по профилактике тяжелых генетических заболеваний, включающего скрининг носительства на распространенные моногенные заболевания, а также селективный скрининг на редкие заболевания в группах риска (наличие в семье больного ребенка, отдельные этнические группы/регионы), медико-генетическое консультирование и селективную пренатальную молекулярно-генетическую диагностику. По результатам пилотного проекта рассмотреть вопрос о включении мероприятий по профилактике тяжелых генетических заболеваний в программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи;

з) провести анализ соответствия нормативных актов фактической реализации программы неонатального скрининга, обратив внимание, в частности, на неосуществление в регионах



скрининга на дефицит биотинидазы, несмотря на включение заболевания в программу расширенного неонатального скрининга;

и) обеспечить повышение уровня подготовки медицинских работников путем:

- включения в образовательные стандарты высшего профессионального образования по медицинским специальностям и/или программы НМО обязательных разделов по генетике и орфанным заболеваниям, курса по онкогенетике, в частности по диагностике онкосиндромов у детей, а также в НМО – курса по неонатальному скринингу для врачей-специалистов,

- формирования программ по диагностике и особенностям течения орфанных заболеваний для фельдшеров, среднего медицинского персонала;

- включения в программы НМО для врачей-онкологов, лабораторных генетиков, врачей КДЛ курсов по критериям назначения и практического применения молекулярно-генетических тестов в онкологии;

- формирования государственного заказа на подготовку кадров для медико-генетических служб;

- нормативного закрепления возможности и порядка проведения заочных консультаций врач (из федерального центра) – пациент (из любого региона РФ) с использованием телемедицинских технологий, что позволило бы пациентам оперативно получить по месту жительства консультацию узкопрофильного специалиста и помочь региональным врачам корректно определить тактику лечения;

7) дополнительно в части создания условий для повышения доверия населения к **расширенному неонатальному скринингу**, повышения его эффективности, снижения числа отказов рассмотреть возможность:

- развития 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

- организации «горячей линии» для родителей о неонатальном скрининге, внедрение социальной рекламы о скрининге в СМИ;

- создания условий для оперативного доступа к медицинской помощи пациентам, выявленным в рамках неонатального скрининга, включая создание запаса лекарственных препаратов, специализированных продуктов лечебного питания для вновь выявленных пациентов (возможно с использованием ресурсов Фонда «Круг добра», либо с установлением требований по созданию запасов регионами;

8) в части создания **доступной среды** для получения медицинской помощи орфанными пациентами:

- организовать проведение аудита доступности медицинских организаций для маломобильных пациентов с привлечением самих пациентов, которые могут оценить реальную возможность посещения и пребывания в соответствующих учреждениях, с последующей адаптацией зданий и помещений по результатам аудита;

- дополнить требования к содержанию и форме предоставления информации о деятельности медицинских организаций, размещаемой на официальных сайтах Министерства здравоохранения Российской Федерации, органов государственной власти субъектов Российской Федерации, органов местного самоуправления и медицинских организаций в информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", утвержденные приказом Минздрава России от 30 декабря 2014 г. N 956н, сведениями о доступной среде, включающими конкретные и достоверные сведения о доступности учреждения с использованием общественного транспорта, либо наличии специальных служб, обеспечивающих доступ в учреждение (сопровождающих), о наличии парковочных мест и их удаленности от зданий, фотографии входов, пандусов, лестниц, сведения о габаритах лифтов, о контактах сотрудников медицинской организации для оказания помощи, о возможности и порядке предоставления инвалидной коляски для перемещения по зданию;

9) в части развития **стационарзамещающих технологий**:

- профильным экспертным комиссиям Минздрава России оценить перспективы применения стационарзамещающих технологий, включая стационар на дому, по соответствующим профилям;

- предусмотреть возможность применения стационарзамещающих технологий, включая стационар на дому, в порядках оказания медицинской помощи по профилям, допускающим такое получение медицинской помощи, при наличии факторов, ограничивающих возможности пациента получить помощь в медицинской организации, включая случаи проживания пациента в отдаленном от медицинской организации населенном пункте, ограничениях в передвижении пациента;

- предусмотреть в методических рекомендациях по способам оплаты медицинской помощи за счет средств обязательного медицинского страхования и инструкции по группировке случаев подходы к оплате медицинской помощи с применением стационарзамещающих технологий с учетом особенностей оказания медицинской помощи.

- дополнить Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи детям, утвержденное приказом Минздрава России от 07.03.2018 № 92н, нормами об организации медицинской помощи посредством организации стационаров на дому;

- обеспечить внедрение в регионах системы патронажной помощи для пациентов;

10) в части совершенствования **финансирования медицинской помощи в рамках ОМС**:

- урегулировать на федеральном уровне вопрос определения и оплаты законченного случая лечения при госпитализации пациента в круглосуточный или дневной стационар для введения под контролем врача лекарственного препарата, полученного из других источников (Программы ВЗН, региональной льготы) для пациентов неонкологического профиля, в том числе, путем введения тарифов на введение препарата или усеченных тарифов, не включающих стоимость отдельных препаратов, входящих в схему лекарственной терапии;

- изменение подходов к терапии с применением лекарственных форм, не требующих введения в условиях медицинской организации, в части исключения необходимости посещения медицинской организации для получения таких препаратов в рамках оказания специализированной медицинской помощи в условиях дневного стационара путем:

в краткосрочной перспективе – обеспечения возможности получения пациентом на руки лекарственного препарата в согласованном лечащим врачом (врачебной комиссией МО) объеме для курсового этапного лечения в соответствии с установленной схемой терапии (в том числе, применительно к комбинированным схемам, включающим инъекционные и пероральные формы) и самостоятельного приема препарата пациентом в домашних условиях (в случаях, не требующей круглосуточного стационарного наблюдения) – при оказании медицинской помощи в условиях дневного стационара (в том числе стационаре на дому), с применением при необходимости телемедицинских технологий для организации дистанционного наблюдения;

в среднесрочной перспективе – осуществление лекарственной терапии в рамках оказания первично медико-санитарной помощи в амбулаторных условиях с возмещением ее стоимости за счет средств обязательного медицинского страхования;

11) в части **повышения доступности лечебного питания для пациентов**:

- а) внести изменения в Правила формирования перечня специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов, утвержденных постановлением Правительства РФ от 09.04.2015 г. № 333, исключив ограниченный перечень нозологий и предусмотрев возможность включения в перечень специализированных продуктов лечебного питания при любых заболеваниях, если применение специализированного продукта предусмотрено клиническими рекомендациями в рамках диетотерапии детей, страдающих заболеваниями, влекущими стойкое нарушение функций организма, либо включив четкий порядок и периодичность пересмотра перечня заболеваний;

б) исключить из распоряжения Правительства РФ от 11.12.2023 № 3551-р указание на привязку продуктов лечебного питания к конкретным заболеваниям, как ограничивающее возможности врачей по выбору оптимального продукта лечебного питания с учетом состояния конкретного пациента;

в) создать условия для обеспечения специализированными продуктами лечебного питания в амбулаторных условиях вне зависимости от возраста и наличия статуса инвалида пациентов, страдающих орфанными заболеваниями, для которых обязательным является применение в терапии лечебного питания (дефицит биотинидазы и ТК2-зависимая митохондриальная миопатия, муковисцидоз, синдром короткой кишки, болезнь Крона, нервно-мышечные заболевания, синдром Швахмана-Даймонда, X-сцепленная адренолейкодистрофия, хромосомные заболевания, отдельные онкологические заболевания и др.);

г) инициировать вопрос о создании условий для обеспечения за счет средств Фонда «Круг добра» пациентов с орфанными заболеваниями отдельными специализированными продуктами лечебного питания, не предоставляемыми за счет иных источников финансирования, в том числе незарегистрированными;

д) предусмотреть формирование органами управления здравоохранением субъектов Российской Федерации запаса специализированных продуктов лечебного питания для незамедлительного обеспечения пациентов, выявленных в рамках расширенного неонатального скрининга (до установления инвалидности);

е) Минздраву России совместно с Минфином России проработать вопрос синхронизации распоряжения Правительства РФ от 17.01.2024 № 40-р с распоряжением Правительства РФ от 11.12.2023 № 3551-р, либо рассмотреть вопрос о введении исключений в подп. «г» п.1 ч.1 ст.33 Федерального закона "О контрактной системе в сфере закупок товаров, работ, услуг для обеспечения государственных и муниципальных нужд" в части специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов, страдающих орфанными заболеваниями;

ж) рассмотреть возможность дополнения межгосударственных и национальных актов положениями о возможности ввоза и обращения пищевой продукции для диетического лечебного и диетического профилактического питания для конкретных пациентов по решению уполномоченного государственного органа (по аналогии с ввозом незарегистрированных лекарственных препаратов на основании заключения Минздрава России);

з) рассмотреть возможность дополнения статьи 44 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» обеспечением орфанных пациентов помимо специализированных продуктов лечебного питания отдельными видами продукции диетического профилактического питания по перечню, определяемому Правительством Российской Федерации, подразумевая низкобелковые (безбелковые) продукты, необходимые в терапии ряда орфанных заболеваний;

и) рассмотреть возможность дополнения Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи и методических рекомендаций по способам оплаты помощи за счет средств обязательного медицинского страхования коэффициентом сложности лечения пациента (КСЛП) для случаев применения специализированных продуктов лечебного питания в соответствии клиническими рекомендациями.