



РЕЗОЛЮЦИЯ

VI Всероссийского форума по орфанным заболеваниям

(29 февраля – 1 марта 2024 г.)

VI Всероссийский форум по орфанным заболеваниям, приуроченный к Международному Дню редких болезней, состоялся 29 февраля – 1 марта 2024 года в гибридном формате. В преддверии основной программы Форума состоялись 4 тематических экспертных сессии с участием пациентов и медицинских специалистов, посвященных вопросам пациентоориентированного лекарственного обеспечения и обеспечения лечебным питанием, диагностики, развития мультидисциплинарного подхода к лечению орфанных заболеваний, особенностям федерального и регионального финансирования заболеваний. Основные проблемы, выявленные в рамках предварительных экспертных сессий, и возможные варианты их решения были озвучены в ходе основной программы Форума.

1. Необходимо отметить поступательное ежегодное повышение доступности медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями. В 2023 году начата полноценная реализация программы расширенного неонатального скрининга на 36 наследственных заболеваний (за 2023 год было обследовано более 1,2 млн пациентов (98,03% от родившихся), у 676 из них были выявлены наследственные патологии), перечень заболеваний, обеспечиваемых Фондом «Круг добра», вырос за период 2023 – 1 квартал 2024 гг. с 59 до 79 позиций, значительно расширены перечни обеспечиваемых Фондом видов медицинской помощи (с 4 до 9 видов), медицинских изделий и лекарственных препаратов, в перечень Фонда включены первые технические средства реабилитации (динамические параподиумы).

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 х 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.

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 стагнации 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;
- нет ни процедуры, ни критериев включения новых нозологий, что не позволяет распространить эффективные механизмы программы на другие заболевания;
- отсутствие возможности подачи дополнительных заявок в части вновь выявленных пациентов в течение года создает неопределенность с доступностью терапии для таких пациентов, либо (в зависимости от подхода региона) приводит к дефициту препаратов в течение года ввиду перераспределения заявленной потребности на новых пациентов;
- отсутствие преемственности диагноза, а также кодирования детских патологий и взрослых состояний. Например, пациентам с установленным системным ювенильным артритом (МКБ-10: М08.2) после достижения возраста 18 лет присваивается другой диагноз (МКБ-10: М06.0, М06.1 и др.), что не позволяет взрослым пациентам продолжать лечение в рамках Программы ВЗН;
- заморозка заседаний комиссии по формированию перечней показала низкий уровень надежности действующей системы и полную непредсказуемость пополнения перечня дорогостоящих лекарственных препаратов.

2.2. В части Фонда «Круг добра» было отмечено, что из дополнительного (временного) источника лекарственного обеспечения, применяемого на период, пока пациента не «подхватит» государственное здравоохранение (как изначально предполагалась его концепция и как работают подобные фондовые структуры в других странах), он превратился в основной и единственный источник для все большего и большего количества заболеваний, включая те, которые раньше обеспечивались, к примеру, Программой ВЗН.

При этом отсутствует какая-либо увязка 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 значительная часть пациентов, либо при наличии у пациента статуса инвалида сохраняется высокий риск недоступности дорогостоящих лекарств, которые ранее закупал для него Фонд, ввиду дефицита региональных бюджетов.

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 размером 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.

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.

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».

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.

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 Программе государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи присутствуют КСГ для введения в рамках ОМС препаратов, предоставленных пациентом или иной организацией, действующей в интересах пациента из иных источников финансирования. Однако, во-первых, такие тарифы предусмотрены только при лечении онкологических заболеваний, во-вторых, по-прежнему отсутствует решение для многокомпонентной терапии, если только часть препаратов 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.

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 (в среднем, орфанный пациент получает 3 ложных диагноза до постановки верного), 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. Так, на примере муковисцидоза экспертами было отмечено, что молекулярно-генетические исследования необходимо проводить как для подтверждения диагноза после положительного результата скрининга, так и при отрицательном результате при наличии клинической картины муковисцидоза, а также для выбора терапии, исходя из конкретной выявленной мутации гена.

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 («пирамиды») диагностики редких заболеваний с референс-центрами (по аналогии с системой в расширенном неонатальном скрининге);

- сравнительно высокая стоимость диагностических исследований, 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 отношении **расширенного неонатального скрининга** были дополнительно отмечены следующие меры для повышения эффективности программы:

- 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;

- создание 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), а также путем мониторинга Минздравом России создания схем маршрутизации выявленных пациентов в регионах с оказанием методического содействия «отстающим» субъектам Российской Федерации.

Для определения направлений развития скрининговых программ экспертами было предложено инициировать на федеральном уровне пилотные программы селективного скрининга по выявлению редких заболеваний, предполагаемых для включения в программы массового скрининга для создания оптимальной маршрутной карты, а также пилотные программы массового тестирования для оптимизации лабораторных параметров, отрезных точек и разработки алгоритмов подтверждающей диагностики, в целях определения приоритетных направлений развития диагностики редких заболеваний.

В качестве приоритета развития ранней диагностики экспертами отмечена необходимость последовательного погружения в программу неонатального и селективного скрининга заболеваний, для которых предусмотрено обеспечение патогенетической терапией в рамках государственных программ лекарственного обеспечения и Фонда «Круг добра».

6.3. В настоящее время только два медицинских центра осуществляют бесплатное генетическое тестирование за счет бюджетных средств (субсидий на выполнение государственного задания – МГНЦ им. академика Н.П.Бочкова и НИИ медицинской генетики Томского НИМЦ. В то же время, потребность пациентов и системы здравоохранения в соответствующей диагностике существенно превышает плановые показатели государственных заданий указанных учреждений.

В целях повышения доступности генетического тестирования экспертами было предложено рассмотреть возможность:

- увеличения плановых показателей государственного задания МГНЦ им. академика Н.П.Бочкова и Томского НИМЦ на оказание услуг генетического тестирования в амбулаторных условиях,

- увеличения числа медицинских центров, осуществляющих генетические исследования на бервозмездной 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.

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 высокочрезвычайных 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 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 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).

7. В существующих реалиях серьезные опасения как у пациентского, так и у медицинского сообщества вызывает **отсутствие отечественных тест-систем** для генетических исследований. Необходимость их закупки исключительно за рубежом влечет как увеличение расходов из-за курсовых колебаний, так и снижение физической доступности при введении ограничительных мер со стороны третьих государств. В частности, экспертами отмечена недоступность специализированных мультигенных панелей для детской онкологии ThermoFischerScientific и Illumina, требующих скорейшего замещения отечественными производителями.

8. Участники Форума позитивно оценили изменения, внесенные в статью 56 Федерального закона «Об обращении лекарственных средств», в части расширения возможностей изготовления в аптеках лекарственных препаратов не только из фармацевтических субстанций, но и из зарегистрированных лекарственных препаратов. Данная поправка особенно важна для несовершеннолетних пациентов, нуждающихся в редуцированных дозировках.



В то же время существует проблема с обеспечением реальной доступности таких препаратов из-за неопределенности порядка финансирования и закупки изготавливаемых в аптеках препаратов для пациентов льготных категорий.

Возможным решением данного вопроса могло бы стать дополнение программы государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи прямым указанием на обеспечение пациентов препаратами, изготавливаемыми в аптеках, назначенными по решению врачебной комиссии, либо направление Минздравом России разъяснений региональным органам исполнительной власти о распространении положений пункта 2 части 3 статьи 80 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в том числе на препараты, изготавливаемые в аптеках, и наличие у льготных категорий граждан права на бесплатное получение таких препаратов при назначении их по жизненным показаниям по решению врачебной комиссии.

9. 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 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.

10. 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.

Во-первых, 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 большинству 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.

Во-вторых, требования к препаратам, назначаемым off-label, (постановление Правительства РФ от 27 октября 2023 г. № 1799) вступают в силу только с 1 сентября 2024 года, т.е. через 2 года и 9 месяцев (!!!) после принятия Федерального закона от 30 декабря 2021 г. №



482-ФЗ (о назначении препаратов детям off-label). В отсутствие данных требований невозможно включить препараты в клинические рекомендации. После вступления в силу утвержденных требований к препаратам пересмотр клинических рекомендаций может занять от полугода до нескольких лет, в течение данного периода off-label терапия также останется недоступной.

Можно констатировать, что в настоящее время нормы об использовании препаратов off-label заблокированы и не могут применяться, что приводит либо к вынужденному нарушению закона врачами при назначении препарата off-label, либо к отказу в назначении таких препаратов.

11. 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;
- 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».

12. 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 настроженности 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 врач (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.

13. 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 перенося задачу 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.

14. В части **реабилитации орфанных пациентов** экспертами отмечен значимый вклад поправок в Программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи, направленных на расширение доступности медицинской реабилитации, начиная с 2023 года.

В июне 2023 года открылся Федеральный детский реабилитационный центр «Кораблик», в котором уже получили помощь несколько тысяч пациентов, строятся новые реабилитационные центры в Евпатории и Новосибирске – по 300 коек каждый, только за 2023 год дооснащены детские отделения медицинской реабилитации в 43 региональных и 8 федеральных медицинских организациях.

В свою очередь, Фондом «Круг добра» в 2023 году включены в перечень первые технические средства реабилитации для обеспечения несовершеннолетних пациентов (динамические параподиумы).

Тем не менее, остается ряд нерешенных проблем:

- тарифы на оказание специализированной медицинской помощи остаются недостаточными для реабилитации пациентов с редкими заболеваниями, требующими



привлечения серьезных мультидисциплинарных команд из специалистов разного профиля, в том числе, специалистов, не являющихся медицинскими работниками, - логопедов, психологов;

- дефицит (особенно в удаленных регионах) качественной психологической поддержки пациентов с привлечением специалистов-психологов, обученных работе с редкими пациентами и членами их семей,

- дефицит в регионах как реабилитационных коек, так и специалистов-реабилитологов, эрготерапевтов, в особенности умеющих работать с особыми – редкими пациентами;

- отсутствие во многих регионах специализированных реабилитационных центров (даже на функциональной основе), отсутствие санаторно-курортных учреждений, приспособленных к потребностям пациентов с отдельными заболеваниями (например, нервно-мышечными);

- недостаток базовых знаний и навыков по реабилитации редких пациентов в первичном звене;

- недостаточное привлечение медицинских специалистов в области реабилитации к разработке клинических рекомендаций, что ограничивает в последующем возможности включения необходимых реабилитационных мероприятий в индивидуальные программы реабилитации;

- отсутствие школ для редких пациентов и их родителей (в частности, для пациентов с миопатиями), позволявших бы пациентам самостоятельно выполнять реабилитационные мероприятия на дому и использовать ТСР (школы ЛФК, профилактики осложнений, применения НИВЛ и других ТСР).

15. В части технических средств реабилитации (ТСР), предоставляемых пациентам по Федеральному перечню, отмечалась распространенность случаев несоответствия закупаемых государством ТСР реальным потребностям пациентов, что влечет бесполезность или низкий уровень полезности ТСР для пациентов и, соответственно, свидетельствует о неэффективном расходовании бюджетных средств. Одной из причин является отсутствие единых методологических подходов к реабилитации по конкретным заболеваниям (например, в соответствующих разделах клинических рекомендаций, либо в форме методических рекомендаций по реабилитации, содержащих в том числе описание методик реабилитации (как медицинской, так и немедицинской) и рекомендуемых ТСР в зависимости от функционального состояния пациента.

Проблема с закупкой не подходящих пациенту ТСР усугубляется заниженным размером компенсации за самостоятельно приобретаемые средства реабилитации – такая компенсация рассчитывается, исходя из цены последней закупки «однородных» ТСР, позволяя фактически осуществлять компенсацию по закупочной стоимости средства реабилитации с заведомо не соответствующими потребностям инвалида характеристиками.

16. Отдельной проблемой для маломобильных пациентов является отсутствие условий доступной среды для пребывания и посещения медицинских организаций и организаций МСЭ. Устройство и оборудование входов, палат, санузлов в медицинских организациях зачастую исключает возможность пользования маломобильными пациентами, в особенности, использующими коляски. Необходимо 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.

Также для пациентов необходимо размещение на сайте медицинской организации сведения о доступной среде, включающих 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 и проч.

17. 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.

18. 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:

18.1. 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, X-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.

18.2. В отношении продуктов лечебного питания, используемых в терапии орфанных заболеваний, иностранные производители зачастую не заинтересованы в прохождении регистрационных процедур в России/ЕАЭС ввиду малочисленности пациентов и отсутствия специальных каналов финансирования. В то же время, в отличие от лекарственных препаратов и медицинских изделий для специализированных продуктов лечебного питания отсутствует какое-либо регулирование назначения, ввоза и обеспечения незарегистрированными продуктами, что лишает пациентов доступа к таким продуктам.



18.3. В части специализированных продуктов лечебного питания, применяемых у детей с заболеваниями, входящими в программу расширенного неонатального скрининга, экспертами отмечена необходимость незамедлительного начала обеспечения пациентов 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 лечебного питания таким пациентам вне зависимости от установления инвалидности, а также формирование резерва специализированных продуктов лечебного питания для обеспечения вновь выявленных пациентов являются необходимыми для обеспечения сохранности новорожденных с редкими заболеваниями.

18.4. 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.

18.5. Базовой проблемой следует признать отсутствие системного подхода к развитию отрасли специализированного питания в форме стратегии или программы, предусматривающих комплекс мероприятий по развитию отечественной компонентной базы и производства готовых продуктов лечебного питания с учетом нужд российской системы здравоохранения. В число исполнителей программы (стратегии) должны быть включены Минпромторг России (в части компонентной базы), Минсельхоз России (в части производства готовой пищевой продукции), Минздрав России (в части лечебного питания), Минобрнауки России (в части научной базы) и Минпросвещения России (в части специализированного питания в образовательных учреждениях).

С учетом изложенного **Участники VI 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:

1) обеспечить **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 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;

д) перевод лекарственного обеспечения детей с отдельными заболеваниями, включенными в постановление Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, в Фонд «Круг добра»;

е) 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);

ж) 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 путем:

- 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;

- 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 (до регистрации лекарственного препарата) 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;

б) в части совершенствования диагностики редких заболеваний:

а) сформировать стратегию развития системы диагностики редких заболеваний, включая последующее расширение неонатального скрининга и развития медико-генетической службы в Российской Федерации, предусмотрев:

- 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);

- увеличение плановых показателей государственного задания МГНЦ им. академика Н.П.Бочкова и Томского НИМЦ на оказание услуг генетического тестирования в амбулаторных условиях,

- увеличения числа медицинских центров, осуществляющих генетические исследования на бервозмездной 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.

- разработку и внедрение программы селективного скрининга (в группах риска) на наличие врожденных и (или) наследственных заболеваний, для которых существует патогенетическое лечение, на ранней клинической стадии, в том числе в рамках проводимой диспансеризации детского населения с обязательным включением в диспансеризацию раннего возраста селективного скрининга в группах риска на определение ключевых маркеров ряда наследственных, в том числе орфанных, заболеваний, таких как креатинфосфокиназа, холестерин, печеночные трансаминазы, иные маркеры, с последующими генетическими исследованиями при необходимости;

- проведение пилотного проекта и последующее погружение в программу государственных гарантий тестирования на носительство наиболее распространенных и тяжелых наследственных заболеваний (таких как спинальная мышечная дистрофия и других), а также преимплантационной и пренатальной диагностики для наиболее распространенных и тяжелых наследственных заболеваний;

- семейный скрининг (для родственников) на наследственные онкологические синдромы с ежегодным динамическим обследованием при необходимости;

- 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);

- в качестве общего ориентира стратегического развития ранней диагностики последовательное погружение в программу неонатального и селективного скрининга заболеваний, для которых предусмотрено обеспечение патогенетической терапией в рамках государственных программ лекарственного обеспечения и Фонда «Круг добра».

б) усовершенствовать подход к погружению вопросов диагностики в клинические рекомендации, предусмотрев, в частности:

- контроль включения в критерии оценки качества медицинской помощи проведения предусмотренных клиническими рекомендациями исследований для дифференциальной диагностики и назначения лекарственной терапии;

- при подготовке (пересмотре) клинических рекомендаций исключение общих указаний на необходимость проведения исследований (в том числе, общих упоминаний молекулярно-генетических исследований, маркеров) с заменой на указание конкретных показаний к конкретным тестам и требований к составу мультигенной панели;

- обязательное включение в состав рабочих групп по разработке (пересмотру) клинических рекомендаций по заболеваниям, предусматривающим возможность генетической диагностики, медицинских специалистов – генетиков, и лабораторных генетиков, патологанатомов (патоморфологов);

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



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

д) с привлечением профильных главных внештатных специалистов осуществить пересмотр периодичности осмотров, установленной Порядком проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденным приказом Минздрава России от 10.08.2017 № 514н, исходя из необходимости увеличения кратности приема отдельными врачами специалистами в раннем возрасте, а также отдельных исследований (например УЗИ органов брюшной полости) для выявления редких заболеваний, а также для ранней диагностики наследственных заболеваний необходимо дополнить профилактические осмотры исследованием биохимических показателей крови (КФК, глюкоза, щелочная фосфатаза, холестерин);

е) 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;

ж) усовершенствовать подход к погружению вопросов диагностики в клинические рекомендации, предусмотрев, в частности:

- контроль включения в критерии оценки качества медицинской помощи проведения предусмотренных клиническими рекомендациями исследований для дифференциальной диагностики и назначения лекарственной терапии;

- при подготовке (пересмотре) клинических рекомендаций исключение общих указаний на необходимость проведения исследований (в том числе, общих упоминаний молекулярно-генетических исследований, маркеров) с заменой на указание конкретных показаний к конкретным тестам и требований к составу мультигенной панели;

- обязательное включение в состав рабочих групп по разработке (пересмотру) клинических рекомендаций по заболеваниям, предусматривающим возможность генетической диагностики, медицинских специалистов – генетиков, и лабораторных генетиков, патологанатомов (патоморфологов);

з) 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:



- организовать просветительскую работу 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

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

- создать 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), а также путем мониторинга Минздравом России создания схем маршрутизации выявленных пациентов в регионах с оказанием методического содействия «отстающим» субъектам Российской Федерации;

- инициировать пилотные программы селективного скрининга по выявлению редких заболеваний, предполагаемых для включения в программы массового скрининга для создания оптимальной маршрутной карты, а также пилотные программы массового тестирования для оптимизации лабораторных параметров, отрезных точек и разработки алгоритмов подтверждающей диагностики, в целях определения приоритетных направлений развития диагностики редких заболеваний;

8) обеспечить дополнение orphanными заболеваниями предусмотренного статьей 55 Закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» перечня заболеваний или состояний (групп заболеваний или состояний), предусматривающего возможность для пациентов до достижения ими возраста 21 года наблюдаться и продолжать лечение в медицинской организации, оказывавшей им до достижения совершеннолетия медицинскую помощь;

9) в части совершенствования реабилитации инвалидов:

- обеспечить формирование единых методологических подходов к реабилитации по orphanным заболеваниям (например, в соответствующих разделах клинических рекомендаций или через методические рекомендации по реабилитации, разрабатываемые специалистами-реабилитологами и врачами по профилю заболевания) с их распространением среди медицинских работников (особенно в первичном звене) и сотрудников органов социальной защиты;

- организовать проведение образовательных мероприятий федеральными специалистами по медицинской реабилитации для региональных врачей, проведение школ по реабилитации для пациентов и родителей;

- проработать вопрос создания в регионах специализированных реабилитационных центров (в т.ч. на функциональной основе или в рамках orphanных центров) с мультидисциплинарными командами, обученными специфике лечения пациентов отдельных групп редких заболеваний;

- инициировать софинансирование оснащения реабилитационным оборудованием региональных центров в рамках программы «Развитие здравоохранения»;

- обеспечить выделение отдельных групп КСГ для высокочрезвычайной реабилитации пациентов с отдельными orphanными заболеваниями (в особенности с ШРМ 4 и выше);

- обеспечить корректировку 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;

- предусмотреть в номенклатуре медицинских услуг школы для пациентов с orphanными заболеваниями (в частности, для пациентов с миопатиями), и включить в программу государственных гарантий КСГ для проведения таких школ в целях обучения пациентов самостоятельно выполнять реабилитационных мероприятий на дому, использованию ТСР (школы ЛФК, профилактики осложнений, применения НИВЛ и других ТСР);



10) 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. № 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;

11) 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;

12) в части **развития отечественного производства** лекарственных препаратов и медицинских изделий:

- сформировать комплексную программу (план действий и дорожную карту) по развитию производственных аптек, включающую совершенствование нормативного правового регулирования, разработку перспективных механизмов реализации преференций и мер государственной поддержки, направленных на модернизацию производственных помещений и материально-технической базы, а также на разработку единых подходов, стандартов, методических рекомендаций, применимых по отношению к изготовлению и отпуску лекарственных препаратов аптечными организациями;

- рассмотреть возможность погружения отдельных мероприятий комплексной программы развития производственных аптек в ГП «Развитие здравоохранения» и ГП «Развитие фармацевтической и медицинской промышленности»;

- рассмотреть возможность ослабления запрета на изготовление аптечными организациями зарегистрированных лекарственных препаратов, предусмотренного ч. 2 ст. 56 Федерального закона от 12.04.2010 № 61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств» для случаев дефектуры лекарственных препаратов;



- дополнить программу государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи прямым указанием на обеспечение пациентов препаратами, изготавливаемыми в аптеках, назначенными по решению врачебной комиссии, либо обеспечить направление Минздравом России разъяснений региональным органам исполнительной власти о распространении положений пункта 2 части 3 статьи 80 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в том числе на препараты, изготавливаемые в аптеках, и наличие у льготных категорий граждан права на бесплатное получение таких препаратов при назначении их по жизненным показаниям по решению врачебной комиссии.

- обеспечить развитие отечественного производства тест-систем для генетических исследований, в том числе специализированных мультигенных панелей для детской онкологии;

13) 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), 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;

14) 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) создать условия для обеспечению 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.);

в) инициировать вопрос о создании условий для обеспечения за счет средств Фонда «Круг добра» пациентов с ультраредкими заболеваниями отдельными специализированными



продуктами лечебного питания, не предоставляемыми за счет иных источников финансирования, в том числе незарегистрированными;

г) 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);

д) рассмотреть возможность выделения специализированных продуктов лечебного питания из технического регламента Таможенного союза «О безопасности пищевой продукции» в самостоятельный вид продукции с самостоятельным правовым регулированием, отличным от регулирования прочей пищевой продукции;

е) 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);

ж) 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;

з) 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.

