



**ВСЕРОССИЙСКИЙ
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ**
Здоровье для всех!

III ОРФАННЫЙ ФОРУМ



**Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний**

III Всероссийский форум по орфанным заболеваниям

ОБЗОРНЫЙ ДОКЛАД ЭКСПЕРТНЫХ СЕССИЙ И РЕЗУЛЬТАТОВ ИССЛЕДОВАНИЯ

Мясникова Ирина Владимировна

Сопредседатель Всероссийского союза пациентов,
председатель Всероссийского общества орфанных заболеваний

Россия, 26-27 февраля 2021 года, <https://forum-vsp.ru/orf-3/>

ВСЕРОССИЙСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ «ОЦЕНКА ОКАЗАНИЯ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С ОРФАННЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ»

Организаторы исследования

Проведено Всероссийским союзом пациентов и Всероссийским обществом орфанных заболеваний при поддержке Центра «Социальная Механика» в январе – феврале 2021 г

Цель исследования

Выявление актуальных задач развития российской системы медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями.

Методика и объем

Метод: онлайн анкетирование пациентов и представителей.

Опрошено 1381 человек, из 85 субъектов РФ, представляющих 89 редких нозологий

Возраст пациента:	Кол-во, чел.	Доля, %
Младше 18 лет	1058	76,6
18-30 лет	161	11,7
31-50 лет	126	9,1
51-65 лет	33	2,4
Старше 65 лет	3	0,2
Всего	1381	100,0

Орфанное заболевание	Доля, %
Муковисцидоз	33,7
Фенилкетонурия	22,4
Болезнь Дюшенна	11,2
Спинально-мышечная атрофия	9,1
Гемофилия	5,3
Дефицит лизосомной кислоты липазы	1,9
ОВИН первичный иммунодефицит	1,9
Болезнь Гоше	1,7
Рассеянный склероз	1,3
Дефект в системе комплемента	0,8
Нарушения обмена жирных кислот	0,8
...	...
Всего	100,0

ОЦЕНКА ИЗМЕНЕНИЙ В ОКАЗАНИИ МЕДИЦИНСКОЙ ПОМОЩИ ОРФАННЫМ ПАЦИЕНТАМ

Рисунок 3.1. Как Вы считаете, изменилась ли ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?

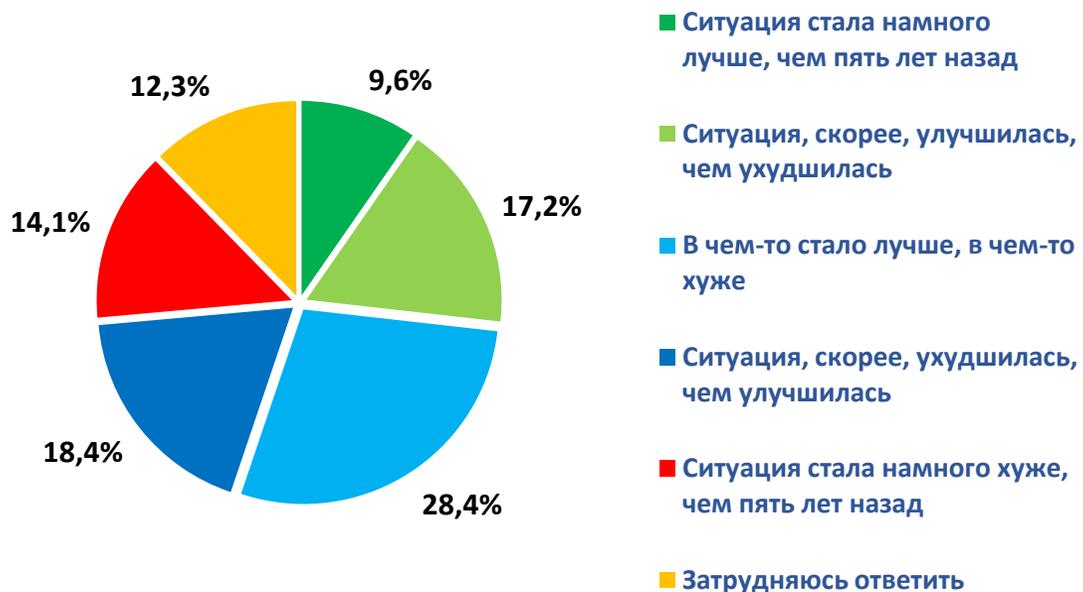


Рисунок 4. Как, Вы считаете, изменилась ли ситуация с оказанием медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?
% от числа опрошенных по каждой группе



ОЦЕНКА СИТУАЦИИ И ИЗМЕНЕНИЙ



Рисунок 5. Какие проблемы в системе медицинской помощи людям с орфанными заболеваниями остаются актуальными либо обострились за последние годы?



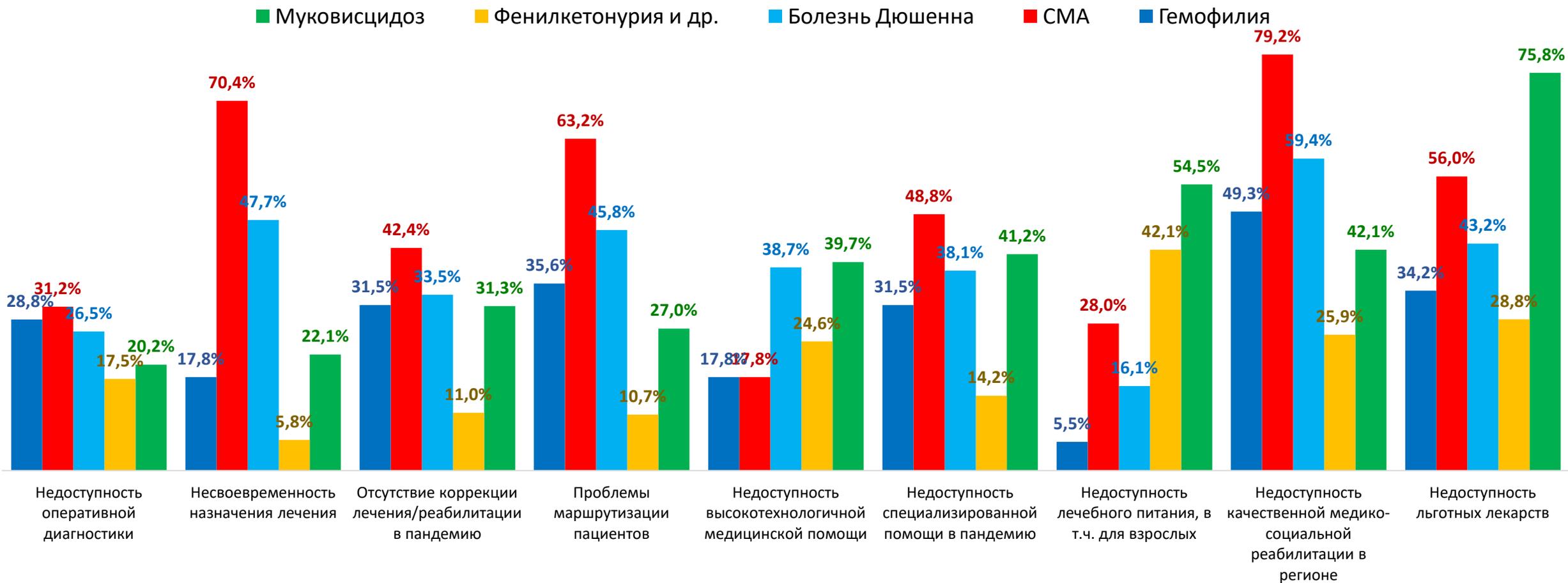
Рисунок 6. Что именно стало лучше в системе медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями в нашей стране за последние пять лет?



АКТУАЛЬНЫЕ ПРОБЛЕМЫ



Рисунок 8. Актуальные проблемы в системе медицинской помощи, с которыми сегодня сталкиваются пациенты с орфанными заболеваниями



ПРОФИЛИ ПРОБЛЕМ ПО НОЗОЛОГИЯМ



Рисунок 9.1. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам с муковисцидозом



Рисунок 9.4. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам со СМА



Сфера орфанных заболеваний – остро проблемная.
При наличии достижений, динамика ощущается пациентами как негативная.

Главной проблемой снова стало лекарственное обеспечение.
Среди всех - для 52%. Среди Гемофилии (ВЗН) – 34%.
Программа ВЗН перестает обеспечивать всех гарантированных получателей.

Пандемия резко обострила проблему недоступности помощи.

Профили проблем по нозологиям различаются.

Наиболее позитивна динамика в сфере СМА, наиболее негативна – в сфере муковисцидоза.

Рисунок 9.5. Рейтинг проблем медицинской помощи пациентам с гемофилией



ЭКСПЕРТНЫЕ СЕССИИ: ОСНОВНЫЕ ЦИФРЫ



всего

12

предварительных
нозологических
сессий



более

150

экспертов:

- Ключевые медицинские специалисты по редким болезням
- Пациентские организации и благотворительные фонды
- Пациенты и родители детей с орфанными заболеваниями
- Эксперты сферы организации здравоохранения



более

30

часов
групповых
обсуждений

ОСНОВНЫЕ НОЗОЛОГИИ



Спинальная мышечная атрофия

Аутовоспалительные заболевания:
Средиземноморская лихорадка,
наследственный ангионевротический отек

Фенилкетонурия,
дефицит лизосомной кислой липазы,
иные болезни нарушения обмена веществ

Редкие эндокринные патологии:
ВДКН, гиперинсулинизм,
синдром Прадера-Вилли,
редкие формы эндокринных опухолей,
редкие формы моногенного ожирения,
синдром Ларона

Редкие неврологические
и офтальмологические болезни:
Болезнь Ниманна – Пика тип С,
нейрофиброматоз, нейрональный цероидный
липофусциноз 2 типа, лейкодистрофии,
редкие болезни с поражением сетчатки

Заболевания опорно-двигательного
аппарата:
мукополисахаридозы,
ахондроплазия,
гипофосфатазия,
болезни несовершенного остеогенеза,
гипофосфатемический рахит

Нервно-мышечные заболевания
Миодистрофия Дюшена,
болезнь Помпе,
конечностно-поясная мышечная дистрофия типа
2A/R1,
конгенитальная миопатия Ульриха,
миопатия Бетлема- Голубева,
мышечная дистрофия LAMA-2,
миодистрофия Ландузи-Дежерина

Легочно-артериальная
гипертензия

Муковисцидоз

Гематология и лизосомные
заболевания:
Гемофилия,
наследственные коагулопатии,
болезнь Гоше,
болезнь Фабри,
ИТП, ТТП, ПНГ

Синдром короткой
кишки

Первичные
иммунодефициты



ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие орфанной настороженности у терапевтов
- Отсутствие знаний у профильных специалистов первичного звена для верной квалификации симптоматики
- Отсутствие патогенетических исследований в программе государственных гарантий
- Недостаточность неонатальных скринингов

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Ложные диагнозы
- Задержки до нескольких лет в постановке окончательного диагноза
- Запоздалое начало лечения

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Включение в образовательные программы для педиатров и терапевтов материалов по повышению орфанной настороженности – определению ключевых признаков, при которых пациента следует направлять к профильным специалистам
- Обязательное обучение профильных специалистов навыкам выявления симптомов, которые могут свидетельствовать о редких заболеваниях, для дополнительной диагностики или направления в федеральные центры
- Развитие телемедицинских консультаций
- Включение патогенетических исследований в программу госгарантий
- Развитие неонатальных скринингов, селективных скринингов в группах риска (в зависимости от заболеваний)



ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие порядков оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, единых подходов к маршрутизации пациентов
- Отсутствие клинических рекомендаций и стандартов оказания медицинской помощи по большинству орфанных заболеваний
- Отсутствие возможности получения квалифицированной медицинской помощи в регионе жительства

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Невозможность своевременного получения медицинской помощи и бюрократизация процессов
- Неопределенность с оптимальной тактикой ведения пациентов
- Бессистемность медицинской помощи и отсутствие доступа к жизненно-необходимым медицинским услугам по месту жительства
- Необходимость поездок в территориально удаленные федеральные медицинские центры
- Отсутствие специальных тарифов для специализированной медицинской помощи, покрывающих расходы на помощь редким пациентам

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Скорейшая разработка клинических рекомендаций и стандартов медицинской помощи
- Утверждение порядков оказания медицинской помощи
- Создание специализированных центров (мультидисциплинарных команд) в регионах, занимающихся особыми группами заболеваний, в т.ч. центров респираторной поддержки, нервно-мышечных центров, генетических центров

ПРОБЛЕМЫ ДОСТУПНОСТИ ЛЕКАРСТВЕННОЙ ТЕРАПИИ И ЛЕЧЕБНОГО ПИТАНИЯ

ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Региональное обеспечение по большинству редких заболеваний в условиях дефицита бюджетов здравоохранения субъектов РФ
- Обусловленность получения лекарственной терапии для ряда заболеваний наличием статуса инвалида

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Высокая бюрократизация процессов, связанная с нежеланием регионов обеспечивать пациентов препаратами
- Серьезные временные затраты на судебную защиту прав на лекарства и медицинские изделия
- Порочный круг – при улучшении состояния пациента снимается инвалидность и теряется право на лекарственное обеспечение, что влечет ухудшение состояния

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Федерализация лекарственного обеспечения редких пациентов
- Усиление федерального контроля за исполнением регионами своих обязанностей по обеспечению терапией для основного заболевания и сопутствующих состояний
- Обеспечение пациентов лекарствами и лечебным питанием в привязке к наличию инвалидизирующего заболевания, а не к наличию статуса инвалида



ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Доступность отдельных видов медицинской помощи только при наличии паллиативного статуса
- Неразвитость стационарзамещающих технологий (в т.ч. стационара на дому)

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Невозможность получения отдельных жизненно важных услуг (например, респираторной поддержки, обезболивания) нуждающимися пациентами, получающими лекарственную терапию по основному заболеванию
- Рост расходов государства на оказание специализированной медицинской помощи с существенным ухудшением качества жизни пациентов, вынужденных систематически посещать медицинские организации
- Невозможность получения медицинских услуг в связи с перепрофилированием или закрытием на карантин медицинских организаций в условиях пандемии Covid-19

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Обеспечение возможности получения паллиативной помощи курабельными пациентами либо создание условий для получения необходимых таким пациентам услуг вне зависимости от паллиативного статуса
- Ускоренное развитие стационарзамещающих технологий (в т.ч. стационара на дому)



ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие федеральных центров, специализирующихся на взрослых пациентах по ряду редких заболеваний
- Утрата права на лекарственное обеспечение при достижении взрослого возраста в связи с неприсвоением статуса инвалида, либо ухудшение лекарственного обеспечения (например, для пациентов 18 лет, ранее получавших помощь по «детским» программам (например, «Круг добра»)
- Отсутствие регламентации передачи редких пациентов от детского врача взрослому

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Отсутствие доступа к медицинской помощи при достижении 18 лет и ухудшение состояния здоровья пациентов
- Недоступность лекарственной терапии
- Наблюдение педиатрами взрослых пациентов

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Определение федеральных центров (специалистов – для особо редких заболеваний), специализирующихся на взрослых редких пациентах с определенными нозологиями
- Сохранение права на лекарственное обеспечение за взрослыми орфанными пациентами вне зависимости от статуса инвалида
- Определение в порядках оказания медицинской помощи механизма передачи медицинской документации пациента при достижении 18 лет, обязательное предварительное взаимодействие между педиатром и взрослым врачом в период с 17 до 18 лет

ПРОБЛЕМЫ РЕАБИЛИТАЦИИ И ОБЕСПЕЧЕНИЯ МЕДИЦИНСКИМИ ИЗДЕЛИЯМИ

ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Несоответствие предоставляемых технических средств реабилитации (ТСР) реальным потребностям пациентов
- Отсутствие инструментов быстрой замены ТСР, вышедших из строя до истечения планового срока эксплуатации
- Отсутствие мультидисциплинарной реабилитационной поддержки с учетом особенностей течения заболевания
- Отсутствие специализированных санаторно-курортных учреждений, приспособленных к потребностям пациентов с отдельными заболеваниями (например, нервно-мышечными)

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Нерациональное расходование бюджетных средств на непригодные к применению ТСР (например, маски для НИВЛ, не соответствующие размерам пациентов, инвалидные коляски, которыми реально не могут пользоваться пациенты с учетом состояния здоровья)
- Ухудшение состояния здоровья, как физического, так и психического, в отсутствие систематической реабилитационной поддержки

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Обязательное формирование индивидуальных программ реабилитации с учетом клинических рекомендаций
- Индивидуальный подход при обеспечении ТСР, учитывающий реальные потребности и особенности пациентов
- Создание специализированных профильных санаторно-курортных учреждений со разнопрофильными специалистами, обученными специфике лечения пациентов отдельных групп



ОСНОВНЫЕ ПРОБЛЕМЫ

- Отсутствие единого официального информационного ресурса для пациентов и врачей об орфанных заболеваниях
- Отсутствие системной государственной поддержки школ пациентов
- Большое количество недостоверной информации в открытых источниках

ПОСЛЕДСТВИЯ

- Снижение уровня комплаентности пациентов
- Неполучение медицинской помощи при наличии прав на нее
- Затрудненность повышения охвата школ пациентов

ВОЗМОЖНЫЕ РЕШЕНИЯ

- Создание официального государственного ресурса, содержащего возможность получения всеми заинтересованными лицами по наименованию (коду) заболевания сведений о правовых документах, связанных с лечением заболевания (клинические рекомендации, стандарты, порядки оказания медицинской помощи), сведений о профильных пациентских организациях (благотворительных фондах), о медицинских организациях (специалистах), специализирующихся на соответствующих заболеваниях (группе заболеваний)
- Предусмотреть школы пациентов в порядках оказания медицинской помощи по соответствующим профилям (заболеваниям) с финансированием медицинских услуг по участию медицинских специалистов в школах пациентов в рамках программы государственных гарантий оказания медицинской помощи



**ВСЕРОССИЙСКИЙ
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ**
Здоровье для всех!

III ОРФАННЫЙ ФОРУМ



**Всероссийское
общество
орфанных
заболеваний**

III Всероссийский форум по орфанным заболеваниям



Россия, 26-27 февраля 2021 года, <https://forum-vsp.ru/orf-3/>