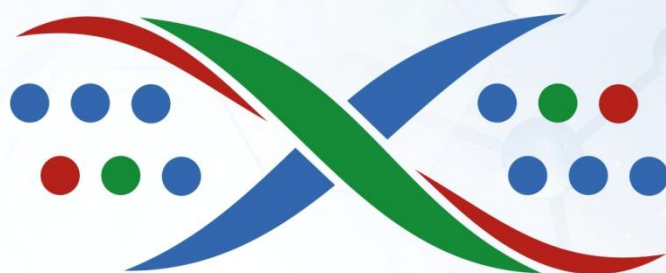


# VII ОРФАННЫЙ ФОРУМ



## ПРОГРАММА

# VII Всероссийского форума по орфанным заболеваниям

**28 ФЕВРАЛЯ - 1 МАРТА 2025 ГОДА**

<https://forum-vsp.ru/orf-7/>



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний



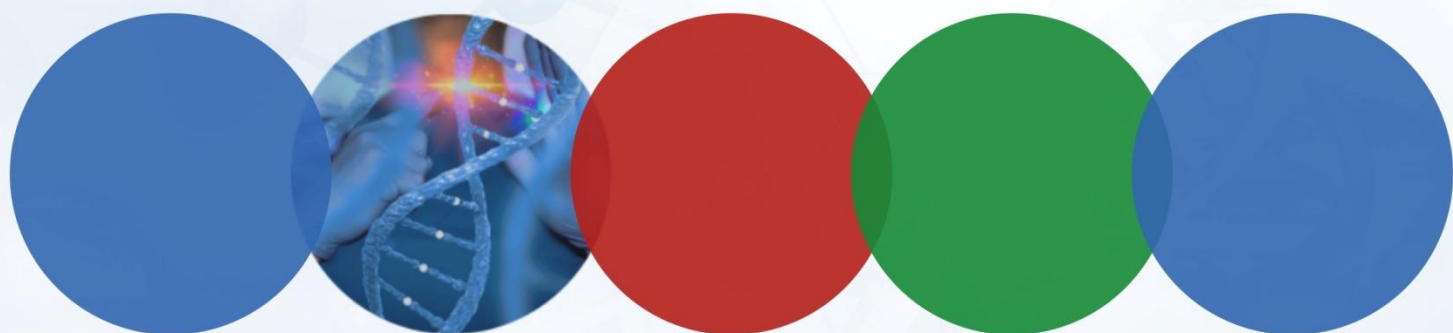
**ВСЕРОССИЙСКИЙ  
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ**  
Здоровье для всех!

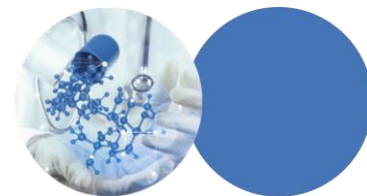


Медико-генетический  
научный центр имени  
академика Н.П. Бочкова



**НАЭРЕЗ**  
НАЦИОНАЛЬНАЯ  
АССОЦИАЦИЯ  
ЭКСПЕРТОВ ПО РЕДКИМ  
ЗАБОЛЕВАНИЯМ





## ПРОГРАММА ФОРУМА

**28 февраля**

Модераторы: Ю.А. Жулёв, И.В. Мясникова, С.И. Куцев, А.Г. Румянцев

### ПЛЕНАРНОЕ ЗАСЕДАНИЕ: Совершенствование оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями

#### Темы обсуждения

#### Спикеры

**10:00** Приветственное слово

**Башанкаев Бадма Николаевич**  
*Первый заместитель председателя Комитета  
Государственной Думы по охране здоровья*

**11:50**

Презентация итогов опроса пациентов  
старше 18 лет, страдающих редкими  
(орфанным) заболеваниями

**Жулёв Юрий Александрович**  
*Сопредседатель ВСП*  
**Захарова Екатерина Юрьевна**  
*Председатель экспертного совета ВООЗ*  
**Мясникова Ирина Владимировна**  
*Сопредседатель ВСП*

Основные направления развития  
оказания помощи детям с редкими  
(орфанными) заболеваниями

**Котова Евгения Григорьевна**  
*Заместитель Министра здравоохранения Российской  
Федерации*

Вопросы дальнейшего  
совершенствования системы  
лекарственного обеспечения пациентов  
с редкими (орфанными) заболеваниями

**Астапенко Елена Михайловна**  
*Директор Департамента регулирования обращения  
лекарственных средств и медицинских изделий  
Министерства здравоохранения Российской  
Федерации*

Основные направления работы  
Экспертного совета Комитета  
Государственной Думы по охране  
здоровья по редким (орфанным)  
заболеваниям

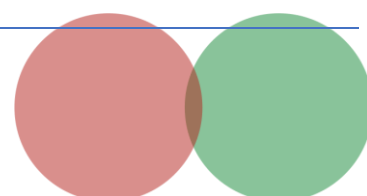
**Румянцев Александр Григорьевич**  
*Член Комитета Государственной Думы  
по охране здоровья, председатель Экспертного  
совета*

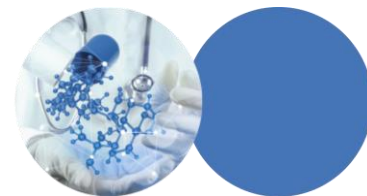
Диагностика наследственных болезней  
в Российской Федерации

**Куцев Сергей Иванович**  
*Директор МГНЦ им. академика Н.П. Бочкова,  
главный внештатный специалист Министерства  
здравоохранения РФ по медицинской генетике,  
член-корреспондент РАН*

Регуляторные вопросы лекарственного  
обеспечения пациентов с редкими  
заболеваниями и их отражение  
на Прямой линии Президента РФ

**Алексеев Валерий Андреевич**  
*Руководитель Бюро расследований Народного  
фронта*





Итоги работы экспертных групп  
по направлениям

**Мясникова Ирина Владимировна**  
*Сопредседатель ВСП*  
**Захарова Екатерина Юрьевна**  
*Председатель экспертного совета ВООЗ*  
**Жулёв Юрий Александрович**  
*Сопредседатель ВСП*  
**Власов Ян Владимирович**  
*Сопредседатель ВСП*  
**Федоров Алексей Александрович**  
*Эксперт ВСП*

**Перерыв 11:50 – 12:00**

## ПЛЕНАРНЫЕ ДИСКУССИИ

### 12:00 Вопросы диагностики

**Модераторы:**  
**Захарова Е.Ю., Куцев С.И., Воронин С.В.**

Неонатальный скрининг: нерешенные  
вопросы

**Участники:**

**Захарова Екатерина Юрьевна**  
*д.м.н., заведующая лабораторией наследственных  
болезней обмена веществ ФГБНУ МГНЦ  
им. академика Н.П. Бочкова,  
Председатель экспертного совета ВООЗ*

Научные программы диагностики  
редких болезней

**Щагина Ольга Анатольевна**  
*д.м.н., заведующая лабораторией молекулярно-  
генетической диагностики ФГБНУ МГНЦ им.  
академика Н.П. Бочкова, заведующая кафедрой  
молекулярной генетики и биоинформатики ИВиДПО*

Диагностика орфанных заболеваний –  
ближайшие перспективы

**Все участники**

**Перерыв 13:00 – 13:40**

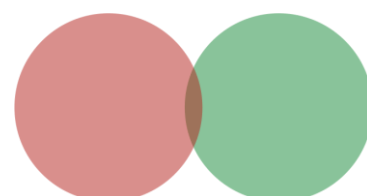
### 13:40 Организация маршрутизации пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями

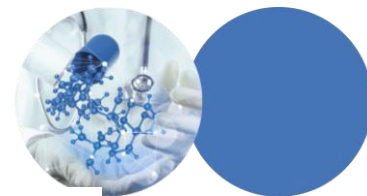
**Модераторы:**  
**Мясникова И.В., Румянцев А.Г.**

Маршрутизация детей  
с наследственными заболеваниями  
обмена веществ

**Участники:**

**Захарова Екатерина Юрьевна**  
*д.м.н., заведующая лабораторией наследственных  
болезней обмена веществ ФГБНУ МГНЦ  
им. Бочкова, Председатель экспертного совета  
ВООЗ*  
**Кекеева Татьяна Николаевна**  
*врач-генетик, ГБУЗ Морозовская детская  
клиническая больница, г.Москва*





Маршрутизация детей с СМА  
и болезнью Дюшена

**Влодавец Дмитрий Владимирович**  
*к.м.н., врач-невролог, консультативно-  
диагностического отделения НИКИ педиатрии  
им. ак. Ю.Е. Вельтищева*

Маршрутизация детей с врожденными  
ошибками иммунитета

**Мухина Анна Александровна**  
*к.м.н., врач-аллерголог-иммунолог, консультативное  
отделение ФГБУ «НМИЦ ДГОИ им. Дмитрия  
Рогачева» Минздрава России*

Маршрутизация детей  
с муковисцидозом

**Фатхуллина Ирина Ринатовна**  
*Заведующая отделением муковисцидоза ГБУЗ МО  
"НИКИ детства МЗ МО", научный сотрудник  
научно-клинического отдела муковисцидоза ФГБНУ  
«МГНЦ»*

---

**Перерыв 14:40 – 14:50**

---

**14:50** **Преимственность терапии и вопросы  
бюджетного обеспечения  
обязательств. Стратегии  
лекарственного обеспечения.**

**Модераторы:**  
**Жулёв Ю.А., Шукан Е.Ю.**

Сколько стоит дальнейшее развитие  
«редких» программ?

**Участники:**  
**Шукан Елена Юрьевна**  
*Руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные)  
болезни» ФГБНУ Национальный Научно-  
исследовательский Институт Общественного  
здоровья имени Н.А. Семашко*

Пути развития редких программ

**Смирнова Наталья Сергеевна**  
*Юрист 1 класса, член Экспертного Совета  
Комитета Государственной Думы по охране  
здоровья по редким (орфанным) заболеваниям*

Развитие законодательства в сфере  
лекарственного обеспечения пациентов  
с орфанными заболеваниями

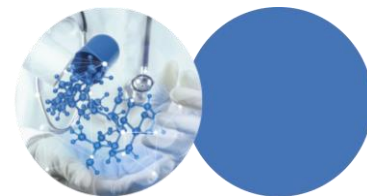
**Мартыненко Александр Владимирович**  
*Директор по промышленным вопросам  
и лекарственной доступности Ассоциации  
международных фармацевтических производителей*

«Программа ВЗН: версия 2.0  
возможна?»

**Зырянов Сергей Кенсаринович**  
*Главный внештатный специалист по клиническим  
исследованиям, Заместитель главного врача по  
медицинской части (по терапии) ГБУЗ «ГКБ № 24  
ДЗМ», заведующий кафедрой общей и клинической  
фармакологии ФГАОУ ВО «Российский университет  
дружбы народов», д.м.н., профессор*

Взгляд регионов на дальнейшее  
совершенствование системы льготного  
лекарственного обеспечения пациентов

**Яркаева Фарида Фатыховна**  
*Заместитель министра здравоохранения  
Республики Татарстан*



с редкими (орфанными) заболеваниями  
(дискуссия)

**Корзина Надежда Сергеевна**  
*Заместитель министра здравоохранения  
Ярославской области, начальник  
отдела лекарственного обеспечения*

**Перерыв 15:50 – 16:00**

**16:00 Обеспечение лечебным питанием  
пациентов с редкими (орфанными)  
заболеваниями.**

**Модераторы:**  
**Алексеев В.А., Федоров А.А.**

Перспективы развития помощи  
пациентам с орфанными заболеваниями  
в обеспечении питанием

**Участники:**

**Лазуткина Юлия Викторовна**  
*Заместитель председателя Комитета Совета  
Федерации по социальной политике Федерального  
Собрания Российской Федерации*

Обеспечение детей с орфанными  
заболеваниями специализированными  
продуктами лечебного питания на  
современном этапе

**Боровик Татьяна Эдуардовна**  
*Заведующая лаборатории питания здорового  
и больного ребенка ФГАУ "Национальный  
медицинский исследовательский центр здоровья  
детей" Министерства здравоохранения Российской  
Федерации*

**Бушуева Татьяна Владимировна**  
*д.м.н. главный научный сотрудник ФГАУ  
"Национальный медицинский исследовательский  
центр здоровья детей" Министерства  
здравоохранения Российской Федерации*

Особенности наднационального  
регулирующего системы лечебного  
питания, как ключ к обеспечению  
пациентов

**Зубарев Юрий Николаевич**  
*Заместитель директора по внешним связям ФГБНУ  
"Федеральный научный центр пищевых систем  
им. В.М. Горбатова" РАН*

Закупки лечебного питания 2023-2024:  
анализ контрактной системы

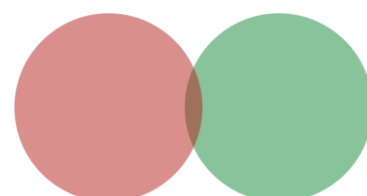
**Алексеев Валерий Андреевич**  
*Руководитель Бюро расследований Народного  
фронта*

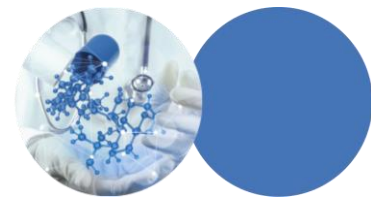
О развитии отечественной  
компонентной базы для производства  
компонентов специализированного  
лечебного питания

**Шелковый Роман Олегович**  
*Главный специалист-эксперт отдела развития  
парфюмерно-косметической промышленности и  
биотехнологий Департамента химической  
промышленности Минпромторга России*

Вопросы поддержки пациентов  
продуктами лечебного питания:  
от маркировки к управлению  
потребностью

**Гуреев Сергей Александрович**  
*Исполнительный директор Общероссийской  
общественной организации Российская организация  
диетологов, нутрициологов и специалистов пищевой  
индустрии*





Значение лечебного питания у детей и взрослых с орфанными заболеваниями. Нозологический обзор

**Кекеева Татьяна Николаевна**  
*врач-генетик, ГБУЗ Морозовская детская клиническая больница, г.Москва*  
**Захарова Екатерина Юрьевна**  
*д.м.н., заведующая лабораторией наследственных болезней обмена веществ ФГБНУ МГНЦ им. Бочкова, Председатель экспертного совета ВООЗ*

Значение лечебного питания для больных фенилкетонурией. Обзор правоприменения в регионах

**Балабанова Елена Николаевна**  
*Руководитель АНО «Общество пациентов с фенилкетонурией» г.Москва*

**Перерыв 17:00 – 17:10**

**17:10** **Как сформировать доверие к новым лекарственным препаратам?**

**Модераторы:**  
**Власов Я.В., Жулёв Ю.А., Мясникова И.В.**

Актуальность таргетной терапии у пациентов с муковисцидозом

**Участники:**  
**Авдеев Сергей Николаевич**  
*Директор клиники пульмонологии и респираторной медицины ФГАОУ ВО Первого МГМУ им. И.М. Сеченова, заведующий кафедрой пульмонологии, руководитель клинического отдела ФГБУ НИИ пульмонологии ФМБА, главный внештатный пульмонолог МЗ РФ, д.м.н., профессор, академик РАН*

Как повысить доверие населения к лекарственным препаратам

**Иллариошкин Сергей Николаевич**  
*академик РАН, д.м.н., профессор, зам. директора по научной работе ФГБНУ «Научный центр неврологии», директор Института мозга ФГБНУ «Научный центр неврологии» (Москва), президент общества по изучению Болезни Паркинсона*

Возможности ОМС для лекарственного обеспечения орфанным препаратом

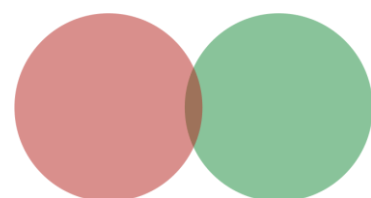
**Шукан Елена Юрьевна**  
*Руководитель проектного офиса «Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ Национальный Научно-исследовательский Институт Общественного здоровья имени Н.А. Семашко*

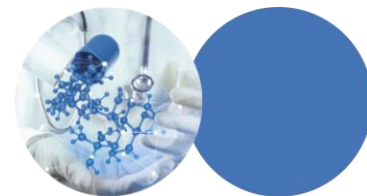
Клинический случай пациента с муковисцидозом на таргетной терапии

**Мержоева Замира Магомедовна**  
*к.м.н., доцент кафедры пульмонологии института клинической медицины им. Н.В. Склифосовского*

Обзор опыта применения терапии муковисцидоза в России и за рубежом

**Амелина Елена Львовна**  
*к.м.н. Заведующая лабораторией муковисцидоза Место работы: ФГУ НИИ Пульмонологии ФМБА России.*





Влияние таргетной терапии  
на пациентов детского возраста

**Малахов Александр Борисович**  
*главный внештатный детский пульмонолог Москвы  
и Московской области, д.м.н., профессор*

**Перерыв 18:10 – 18:20**

**18:20** Лучшие практики некоммерческих  
организаций по поддержке пациентов  
с редкими (орфанными)  
заболеваниями

**Модераторы:**  
**Власов Я.В., Жулёв Ю.А., Мясникова И.В.**

Юридическая и психологическая  
поддержка родителей и взрослых  
пациентов с редкими заболеваниями:  
опыт всероссийского общества  
орфанных болезней

**Участники:**  
**Погосян Неля Сергеевна**  
*Заместитель председателя правления  
Всероссийского общества орфанных заболеваний*

Всероссийская инициатива пациентских  
организаций «Десант добра» как  
технология сбережения здоровья  
орфанных пациентов

**Хвостикова Елена Аркадьевна**  
*Директор Центра помощи пациентам «ГЕНОМ»*

О Центре помощи и экспертизы «Дом  
Редких» и его флагманском проекте  
соцфесте «Редкая жара»

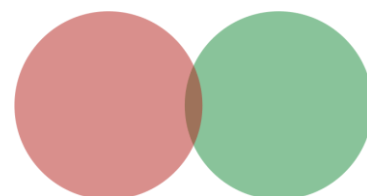
**Татарникова Анастасия Александровна**  
*Председатель правления АНО «Центр экспертной  
помощи по вопросам, связанным с редкими  
заболеваниям, «Дом Редких»*

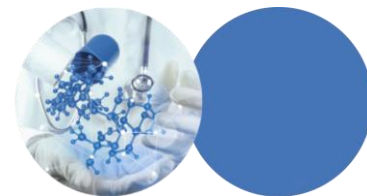
Внедрение программ профилактики  
и раннего выявления редких (орфанных)  
пациентов в регионах РФ с помощью  
поддержки некоммерческих  
организаций

**Каримова Светлана Игоревна**  
*Президент Национальной Ассоциации организаций  
больных редкими заболеваниями «ГЕНЕТИКА»,  
Член Экспертного совета ГД РФ по охране здоровья  
по редким (орфанным) заболеваниям. Председатель  
совета по безопасности геномных и микробиомных  
технологий Координационного совета  
негосударственной сферы безопасности РФ*

Маршрутизация пациентов  
с врожденными нарушениями  
иммунитета в регионах: скрининг,  
лекарственное обеспечение,  
социальные гарантии

**Посадкова Мария Владимировна**  
*кандидат юридических наук; зам.по науке кафедры  
медицинского права Первого МГМУ  
им. И.М. Сеченова; доцент НИУ ВШЭ, РАНХИГС  
руководитель правовой службы Благотворительного  
Фонда помощи детям и взрослым с врожденными  
нарушениями иммунитета «Подсолнух»*  
**Жиганова Любовь Валерьевна**  
*руководитель проекта «Доступное лечение»  
Благотворительного Фонда помощи детям  
и взрослым с врожденными нарушениями  
иммунитета «Подсолнух»*





Опыт создания реестра пациентов с миопатией Ульриха-Бетлема и его применение в качестве инструмента системной помощи пациентам

**Абрамова Диана Салаватовна**  
*руководитель АНО "Миопатия Ульриха-Бетлема"*

19:20-  
19:30

## ПОДВЕДЕНИЕ ИТОГОВ ПЕРВОГО ДНЯ ФОРУМА

Власов Я.В., Жулёв Ю.А., Мясникова И.В., Алексеев В.А., Захарова Е.Ю., Шукан Е.Ю.

## 1 марта (День пациентов) – гибридный формат

Приветственная кофе пауза 09:40 - 10:00

10:00-  
15:40

## СЕМИНАР ДЛЯ ЛИДЕРОВ НКО И ПАЦИЕНТОВ ПО ПРАВОВЫМ АСПЕКТАМ ОКАЗАНИЯ ПОМОЩИ ПАЦИЕНТАМ С РЕДКИМИ (ОРФАННЫМИ) ЗАБОЛЕВАНИЯМИ

### Темы обсуждения

### Спикеры

10:00-  
10:15

**Открытие семинара, формат работы**

**Власов Я.В., Жулёв Ю.А., Мясникова И.В.,  
Смирнова Н.С.**

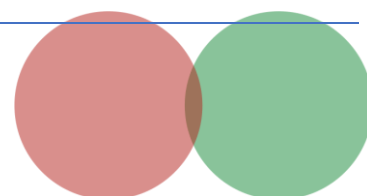
10:15-  
11:15

**1. Этап постановки диагноза и  
амбулаторная специализированная  
медицинская помощь**

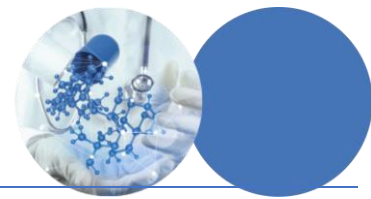
- Какие основные документы регламентируют право на диагностику.
- На каком основании можно получить направление на диагностику в региональный или федеральный лечебный или диагностический центр.
- В каких случаях диагностика может быть бесплатной, а в каких платной?
- Кто чаще всего оказывает амбулаторную помощь пациентам с редкими заболеваниями на региональном уровне, есть ли возможность получения амбулаторную помощь на федеральном уровне?
- Какие основные документы регламентируют объем медицинской

**Смирнова Наталья Сергеевна**  
*Юрист 1 класса, член Экспертного Совета  
Комитета Государственной Думы по охране  
здоровья по редким (орфанным) заболеваниям*

**Жулёв Юрий Александрович**  
*Сопредседатель ВСП*







помощи на амбулаторном уровне.

- Какие должны быть действия по защите своих прав.

**11:15-12:15** **2. Этап стационарной медицинской помощи (круглосуточный и дневной стационары)**

- Какие основные документы регламентируют право на стационарную помощь.
- На каком основании можно получить направление в региональный или федеральный лечебный центр.
- В каких случаях стационарное лечение может быть бесплатным, а в каких платным?
- Кто чаще всего оказывает стационарную помощь пациентам с редкими заболеваниями на региональном уровне, есть ли возможность получения стационарной помощи на федеральном уровне?
- Какие основные документы регламентируют объем медицинской помощи на стационарном уровне.
- Какие должны быть действия по защите своих прав.

**Смирнова Наталья Сергеевна**

*Юрист 1 класса, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям*

**Жулёв Юрий Александрович**

*Сопредседатель ВСП*

**Перерыв 12:15 – 13:00**

**13:00-14:30** **3. Правовые аспекты лекарственного обеспечения**

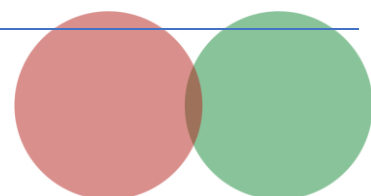
- Какие основные документы регламентируют право на льготное лекарственное обеспечение (стационарная и амбулаторная помощь).
- Основные механизмы и источники финансирования льготного лекарственного обеспечения.
- Этапы оформления права на льготные лекарства.
- Обеспечение незарегистрированными лекарственными средствами взрослых пациентов.
- Какие основные шаги по защите прав на льготные лекарства.
- Как нормативно регламентируется регистрация дженериков и

**Смирнова Наталья Сергеевна**

*Юрист 1 класса, член Экспертного Совета Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям*

**Жулёв Юрий Александрович**

*Сопредседатель ВСП*





биоаналогов.

- Механизм замещения оригинальных препаратов воспроизведенными.
- Имеет ли право пациент отказаться от получения воспроизведенных лекарственных средств в рамках государственного обеспечения.
- Как функционирует система фармаконадзора
- Что делать если возникло нежелательное явление, в том числе неэффективность.

**14:30-15:10** 4. Работа с общественным мнением, противодействие манипулятивным технологиям

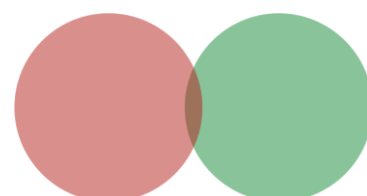
**Чураков Михаил Владимирович**  
Директор Центра гуманитарных технологий и исследований «Социальная Механика», к.п.н.

**15:10-15:40**

## ДИСКУССИЯ, ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ

**Власов Я.В., Жулёв Ю.А., Мясникова И.В., Смирнова Н.С., Чураков М.В.**

**Завершающая кофе пауза 15:40 - 16:00**



# ПАРТНЕРЫ ФОРУМА



**РОШ-МОСКВА**

**BIOSCAD**  
Biotechnology Company



**АстраЗенека  
Россия**

**Generium**  
Pharmaceutical

**Петровакс**



**СКОПИНФАРМ**

**Ipsen в России**

**САНОФИ-РОССИЯ**

**Johnson  
& Johnson**

**PTC**  
THERAPEUTICS  
*measured by moments*

**FARMAMONDO  
BIOMEDICA**



**VII ВСЕРОССИЙСКИЙ ФОРУМ  
ПО ОРФАННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ**