

РЕЗОЛЮЦИЯ

VIII Всероссийского форума по орфанным заболеваниям

(27–28 февраля 2026 г.)

VIII Всероссийский форум по орфанным заболеваниям, приуроченный к Международному Дню редких болезней, состоялся 27–28 февраля 2026 года в гибридном формате.

В преддверии основной программы Форума состоялись 4 тематических экспертных сессии с участием пациентов и медицинских специалистов, посвящённых вопросам диагностики и неонатального скрининга у пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, особенностям лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями, немедицинским переключениям, формированию ограничительных перечней лекарственных препаратов, а также проблемам организации медицинской помощи при отдельных нозологиях. Основные проблемы, выявленные в рамках предварительных экспертных сессий, и возможные варианты их решения были озвучены в ходе основной программы Форума.

1. Медицинская помощь пациентам с орфанными заболеваниями продолжает совершенствоваться. Реализуется поручение Президента Российской Федерации по развитию программы неонатального скрининга. С 2026 года два новых заболевания (X-сцепленная адренолейкодистрофия и дефицит декарбоксилазы ароматических L-аминокислот (AADC)) официально включены в программу расширенного неонатального скрининга. В 2025 году уровень охвата тестирования новорожденных по программе расширенного неонатального скрининга превысил 99%.

С 2026 года заработает новый резервный механизм финансовой поддержки субъектов Российской Федерации во исполнение Постановления Конституционного Суда Российской Федерации от 26 сентября 2024 г. № 41-П.

Ведется активная разработка клинических рекомендаций – к февралю 2026 года утверждены более 190 клинических рекомендаций по орфанным заболеваниям, в работе находятся еще 53. Развивается инфраструктура оказания медицинской помощи орфанным пациентам как в части диагностики, так и в части лечения, в том числе, медицинской реабилитации.

Вместе с тем сохраняется ряд хронических проблем, с которыми многие годы сталкиваются орфанные пациенты на пути к получению жизненно необходимой медицинской помощи. Фундаментом этих проблем по-прежнему остаётся отсутствие единой комплексной стратегии оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, что влечёт фрагментарность регулирования, разрозненность нормативных решений и подходов к оказанию помощи, зачастую отсутствие чёткого распределения зон ответственности между федеральными органами и субъектами Российской Федерации. Ряд положений настоящей Резолюции, к сожалению, повторяет проблемы, озвученные в резолюциях

предыдущих форумов, при этом их актуальность только возрастает по мере увеличения числа пациентов и появления новых терапевтических опций.

2. Лекарственное обеспечение орфанных пациентов.

Всероссийским союзом пациентов был проведен опрос среди более 2,6 тысяч пациентов и представителей пациентов с орфанными заболеваниями, по результатам которого более 40% респондентов заявили, что сталкивались в 2025 году с разного рода проблемами доступа к лекарственной терапии, из них 58,2% заявили о перебоях в лекарственном обеспечении, выдаче препаратов с опозданием и снижении доз ввиду отсутствия препарата в наличии.

Согласно данным Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, по состоянию на 20 февраля 2026 года в регистре состоит более 26 тысяч человек, при этом основной прирост продолжает фиксироваться во взрослой когорте, что свидетельствует о нарастании нагрузки на региональные бюджеты. Дополнительную нагрузку на регионы создает дефицит финансирования программы ВЗН. Так, по данным, представленным в ходе Форума Минздравом России, за период с 1 января 2024 по 1 января 2026, года число пациентов в программе выросло с 262 859 до 312 530 человек (+18,9%), средний ежегодный прирост порядка 9%, тогда как финансирование Программы высокочатратных нозологий за этот же период увеличилось примерно на 3%.

2.1. Резервный механизм финансовой поддержки субъектов Российской Федерации, разработанный во исполнение Постановления Конституционного Суда Российской Федерации от 26 сентября 2024 г. № 41-П и принятых в его развитие изменений в статью 44 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», содержит ряд критериев, препятствующих его полноценному применению.

По оценке экспертов, порядка двух третей субъектов Российской Федерации фактически не смогут претендовать на финансовую поддержку в рамках данного механизма ввиду пороговых значений по бюджетной обеспеченности (коэффициент не выше 0,65) и завышенных показателей роста числа пациентов или стоимости препаратов за год – 15% и 20% соответственно, что практически недостижимо без искусственного раздувания показателей. Более того, указанные критерии (увеличение числа пациентов, удорожание препаратов) сами по себе, в отрыве от стоимости курса терапии конкретных пациентов, не могут рассматриваться как достоверный маркер возможности или невозможности исполнения регионов своих расходных обязательств, поскольку:

- при различной фактической стоимости курса лечения даже при неизменном числе пациентов или даже снижении их числа, возможен существенный рост расходов, если изменение численности сопряжено с изменением назначений с увеличением дорогостоящих курсов лечения;

- увеличение стоимости конкретного препарата на 20 и более процентов может не оказать значимого влияния на расходы регионального бюджета при изначально низкой цене упаковки или низкой кратности применения, и напротив, при увеличении стоимости менее чем на 20% может создать значимый рост нагрузки на бюджет для препаратов со стартовой высокой ценой годового курса.

Разработанный механизм, по оценкам экспертов, не отвечает принципу системности и не может служить надёжным инструментом для обеспечения орфанных пациентов на региональном уровне.

Применение механизмов предоставления субсидий, аналогичных уже действующим в рамках государственной программы «Развитие здравоохранения», с более широким охватом субъектов Российской Федерации, могло бы стать значительно более справедливым и прозрачным решением.

2.2. Постановление Правительства Российской Федерации от 26.04.2012 № 403, устанавливающее перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, с момента принятия не расширялось.

Между тем именно оно является единственной подлинно орфанной программой лекарственного обеспечения, привязанной к нозологическому принципу, а не к факту инвалидности. Расширение перечня по критериям, установленным статьёй 44 Федерального закона № 323-ФЗ, — наличие заболевания в большом перечне орфанных заболеваний Минздрава России и наличие зарегистрированной в Российской Федерации патогенетической терапии — позволило бы:

- обеспечить пациентам доступ к терапии с момента установления диагноза независимо от наличия инвалидности;

- создать механизм преемственности для «выпускников» Фонда «Круг добра»;

- сформировать основу для планирования бюджетов и дальнейшей централизации закупок

- обеспечить пациентов, выявленных в ходе расширенного неонатального скрининга, необходимым лечебным питанием.

По экспертным оценкам, в ближайшие два года (к 2027 году) из-под опеки Фонда «Круг добра» выйдут не менее 855 пациентов с 23 заболеваниями, не входящими в специальные программы лекарственного обеспечения. Значительная часть из них не имеет инвалидности, что при существующем регулировании лишает их права на лекарственное обеспечение, провоцируя ухудшение состояния и утрату всех результатов, достигнутых, благодаря Фонду «Круг добра».

2.3. Неисполненным остаётся поручение Президента Российской Федерации (Перечень поручений по итогам заседания Совета по стратегическому развитию и национальным проектам от 26.01.2023, Пр-144, п.2 с-2) о переводе лекарственного

обеспечения детей с заболеваниями, включёнными в постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403, в Фонд «Круг добра». Реализация данного поручения позволила бы высвободить региональные средства для обеспечения взрослых пациентов и снизить нагрузку на субъекты Российской Федерации.

2.4. По ряду препаратов, имеющих зарегистрированные аналоги (воспроизведенные препараты, биосимиляры), у пациентов Фонда «Круг Добра» наблюдается непереносимость либо нежелательные явления, подтвержденные в медицинской документации, в связи с чем по решению врачебной комиссии им осуществляются назначения по торговым наименованиям. Постановления Правительства Российской Федерации от 06.04.2021 № 545 и от 21.05.2021 № 769, которыми регулируются вопросы рассмотрения заявок на лекарственное обеспечение и приобретение лекарственных препаратов, не содержат запретов или ограничений на приобретение Фондом препаратов по конкретным торговым наименованиям.

В то же время подпункт 4.1 формы Заявки на обеспечение лекарственным препаратом (Приложение № 1 к Порядку представления заявки на обеспечение лекарственными препаратами <...>, утвержденному приказом Минздрава России от 07.12.2023 № 665н) не предусматривает возможности указания торгового наименования препарата, равно и в текущей деятельности экспертного совета Фонда отсутствует практика одобрения заявок по конкретным торговым наименованиям, в связи с чем организация лекарственного обеспечения детей, имеющих непереносимость биоаналогов (воспроизведенных препаратов), переводится на региональный уровень, приводя к еще большим нагрузкам на бюджеты субъектов Российской Федерации.

Решение данной проблемы позволит значимо повысить эффективность деятельности Фонда, как дополнительного механизма лекарственного обеспечения детей с тяжелыми заболеваниями.

В качестве дополнительного инструмента повышения эффективности деятельности Фонда «Круг добра» экспертами предложено рассмотреть возможность повышения возраста обеспечения лекарственными препаратами с однократным режимом введения (например, генозаместительная терапия) и других методов однократного лечения редких (орфанных) заболеваний в рамках Фонда Круг Добра вплоть до достижения возраста 19 лет. На данный момент в возрасте от 18 до 19 лет лечение в рамках Фонда Круг Добра возможно только для пациентов, которые начали получать лекарственные препараты для регулярного длительного применения до наступления 18-летия. Такое расширение возраста обеспечения пациентов, которым требуется лишь однократное лечение, позволит убрать дополнительную финансовую нагрузку на бюджеты субъектов РФ при переходе подопечных Фонда Круг Добра на лекарственное обеспечение из бюджетов субъектов РФ в связи с достижением возраста 19 лет.

2.5. Программа высокочатратных нозологий не позволяет включать эффективные инновационные препараты ввиду критерия бюджетной нейтральности, не предусматривает критериев включения новых нозологий и не обеспечивает возможности индивидуального обеспечения пациентов с непереносимостью отдельных лекарственных препаратов. По озвученным в ходе Форума сведениям, до 2027 года несколько сотен «выпускников» Фонда «Круг добра» с муковисцидозом перейдут в Программу высокочатратных нозологий, однако доступа к тем таргетным препаратам, которые они получали в рамках Фонда, у них не будет.

2.6. На заседаниях комиссии по формированию перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов в 2025 году зафиксированы новые тенденции, создающие, по мнению экспертов, дополнительные риски для пациентов: выдача поручений ФАС России по пересмотру цен на препараты, уже включённые в перечень, в отсутствие предусмотренных законодательством нормативных оснований (см. например, обсуждение препарата с МНН агалсидаза альфа в рамках заседания 07.11.2025); применение нестандартных фармакоэкономических расчётов (в том числе, нормативно не урегулированное изменение норматива веса в отношении конкретного заболевания). Такие действия создают правовую неопределённость, повышают риски принудительного делистинга и дефектуры, а в конечном счёте — могут привести к немедицинским переключениям – клинически необоснованной смене терапии.

2.7. Нерешённой остаётся проблема своевременности актуализации клинических рекомендаций, в том числе, по орфанным заболеваниям. Действующий порядок пересмотра клинических рекомендаций (не реже 1 раза в 3 года и не чаще 1 раза в 6 месяцев) приводит к тому, что срок ожидания включения новых терапевтических опций в клинические рекомендации с момента регистрации препарата составляет от 1 года до 3–4 лет, а в реальной практике обновление может занимать более 5 лет. По состоянию на 2025 год в рубрикаторе клинических рекомендаций содержатся рекомендации, не обновлявшиеся с 2020–2021 годов, в том числе по нозологиям, для которых появились новые терапевтические опции. Для значимого числа орфанных заболеваний клинические рекомендации отсутствуют вовсе, что блокирует включение новых препаратов в рутинную клиническую практику, а для детей препятствует применению жизнеспасующей терапии off-label (ч.4 ст.53 Закона № 323-ФЗ). В ходе обсуждений были озвучены рекомендации по включению в законодательство возможности внесения изменений в клинические рекомендации без полного пересмотра, с упрощённой процедурой и сокращёнными сроками рассмотрения, а также по развитию формата «живых клинических рекомендаций» (Living Guidelines) — электронных документов, актуализируемых по мере появления новых научных данных.

2.8. Хронической проблемой остаётся рассогласованность сроков включения препаратов в перечень ЖНВЛП и формирования Программы государственных

гарантий бесплатного оказания медицинской помощи. Итоговая редакция Программы государственных гарантий формируется задолго до официального утверждения перечня ЖНВЛП на следующий год. Это приводит к ситуации, когда препараты, включённые в перечень ЖНВЛП, не попадают в клинико-статистические группы (КСГ) до III–IV квартала текущего года или даже до следующего года, что влечёт задержки доступа пациентов к терапии на 9–12 месяцев после принятия решения о включении препарата в перечень. Для пациентов с жизнеугрожающими (например, онкологическими) заболеваниями, ожидающими жизненно необходимую терапию, такие задержки критичны. Необходима синхронизация сроков принятия решений о включении препарата в перечень ЖНВЛП и формирования Программы государственных гарантий, в том числе путём изменения периодичности заседаний комиссии и переноса сроков внесения проекта перечня ЖНВЛП в Правительство Российской Федерации.

2.9. Действующая методология оценки влияния на бюджет при включении лекарственных препаратов в ограничительные перечни не адаптирована к особенностям генотерапевтических лекарственных препаратов, имеющих исключительное значение для терапии ряда орфанных заболеваний. Такие препараты характеризуются высокой единовременной стоимостью при однократном введении и длительным (до 10 и более лет) периодом сохранения терапевтического эффекта. Существующая шкала оценки влияния на бюджет допускает моделирование в горизонте не более 5 лет, что не позволяет объективно оценить экономические преимущества генотерапевтических препаратов и показать экономию от их применения по сравнению с существующими опциями терапии. Необходимо увеличение горизонта моделирования до 10 лет для генотерапевтических лекарственных препаратов, а также исключение критерия бюджетной нейтральности при включении таких препаратов в перечни.

2.10. Сохраняется системный правовой пробел в оплате медицинской помощи, оказываемой в условиях стационара или дневного стационара с применением лекарственных препаратов, приобретённых за счёт федерального или регионального бюджета для обеспечения льготных категорий граждан (Программа высокочрезвычайных нозологий, региональная льгота, Фонд «Круг добра»). В действующих нормативных актах не регламентирован порядок оплаты законченного случая лечения при госпитализации пациента для введения под контролем врача препарата, полученного из внешнего источника, а также порядок передачи лекарственного препарата в медицинскую организацию. Для пациентов с онкологическими заболеваниями такая возможность (КСГ для введения препаратов, предоставленных из иных источников) была создана в рамках Программы государственных гарантий, однако для пациентов с неонкологическими орфанными заболеваниями аналогичный механизм отсутствует. Это приводит к ситуациям, когда дорогостоящий препарат приобретён за счёт внешних источников, но его введение, сопроводительная терапия и наблюдение пациента в условиях стационара не обеспечены финансированием.

2.11. Действующая модель включения лекарственных препаратов в перечень ЖНВЛП предусматривает включение по МНН без указания показаний к применению. Вместе с тем ряд решений комиссии по формированию перечней в 2024–2025 годах продемонстрировал, что при обсуждении дорогостоящих инновационных орфанных препаратов регулятор был вынужден отклонять рекомендации к включению в связи с рисками неконтролируемого роста бюджетных расходов при потенциальном расширении показаний.

Реализация механизма включения препаратов в перечни по показаниям к применению и/или целевой группе пациентов (при необходимости) предоставила бы регулятору инструмент контроля за целевым расходованием средств бюджета и одновременно обеспечила бы доступность инновационных орфанных препаратов без риска дестабилизации финансового обеспечения системы здравоохранения (с возможным исключением лекарственных препаратов, производимых по полному циклу на территории Российской Федерации согласно цели по созданию условий для разработки и внедрения инновационных лекарственных препаратов и технологий Стратегии развития фармацевтической промышленности Российской Федерации на период до 2030 года).

3. Немедицинские переключения пациентов.

Проблема немедицинских переключений пациентов остаётся одной из острейших в сфере орфанных заболеваний. Участники Форума констатируют, что в последние годы данная проблема усугубилась, в частности, участились случаи переключений между препаратами с разными МНН под видом «терапевтической аналогичности», обусловленные исключительно экономическими соображениями; – нередко пациенты узнают о смене терапии постфактум, без какого-либо обсуждения и получения их согласия; участники Форума отметили переключения на препараты с иным МНН без медицинских показаний фактически не урегулированы нормативно, что создаёт правовой вакуум.

Подобные переключения приводят к снижению комплаентности, объективному ухудшению состояния пациентов, утрате их доверия к системе здравоохранения и нередко — к отказу от лечения. Экономия в моменте от замены на более дешёвый препарат оборачивается значительно большими системными затратами на последующее лечение осложнений, повторную госпитализацию и восстановление утраченного терапевтического эффекта.

Экспертами были представлены предложения по нормативному закреплению:

- обязательного получения информированного добровольного согласия пациента на смену терапии;

- требования медицинского обоснования любой замены с указанием конкретных причин (неэффективность или небезопасность для данного пациента) в медицинской документации;

- обязательного направления извещений о нежелательных явлениях в систему фармаконадзора при возникновении обстоятельств, влекущих смену препарата в

рамках одного МНН, в том числе при изменении назначения медицинской организацией, отличной от медицинской организации, ранее назначившей препарат.

Также была озвучена практика, при которой в отдельных федеральных медицинских организациях возникают затруднения при назначении инновационной терапии в т.ч. незарегистрированными лекарственными препаратами, не включёнными в перечень обеспечения фонда «Круг добра». В отдельных случаях пациенты по итогам госпитализации получают немотивированные отказы в назначении необходимого лечения, несмотря на наличие медицинских показаний.

Подобная практика усиливает социальную напряжённость, создаёт риски прерывания жизненно необходимого лечения, и как следствие прогрессирующее заболевание. В этой связи необходимо направить в медицинские организации разъяснения о недопустимости смены терапии *в отсутствие медицинских показаний* вне зависимости от источника финансового обеспечения (в том числе в части незарегистрированных лекарственных препаратов, обеспечение которым осуществляется за счет источников, отличных от Фонда «Круг добра»).

4. Совершенствование диагностики редких заболеваний и неонатальный скрининг.

4.1. Участники Форума позитивно оценили дополнение программы расширенного неонатального скрининга двумя новыми заболеваниями и озвученные Минздравом России планы по дальнейшему возможному включению в программу скрининга на миодистрофию Дюшенна, болезнь Помпе, МПС 1 типа, болезнь Гоше, болезнь Ниманна-Пика (А/В), болезнь Краббе.

Вместе с тем остаются нерешёнными вопросы алгоритмов подтверждающей диагностики для новых нозологий и клинического сопровождения выявленных пациентов: по одному из включённых заболеваний клинические рекомендации ещё не приняты, что создаёт риск утраты пациентов из наблюдения до наступления возраста, требующего терапии.

Также была отмечена необходимость проведения пилотных программ с валидацией отрезных точек и разработкой алгоритмов подтверждающей диагностики.

4.2. Участниками Форума отмечено, что в ряде регионов скрининг на дефицит биотинидазы, включённый в программу расширенного неонатального скрининга, фактически не осуществляется. Необходимо проведение анализа соответствия нормативным требованиям и принятие мер по устранению нарушений, так как данное заболевание характеризуется тяжёлым течением и приводит к ранней инвалидизации и летальному исходу при несвоевременной диагностике.

4.3. Узкими местами системы неонатального скрининга остаются:

– необходимость разработки единого нормативного акта Минздрава России, регламентирующего организацию расширенного неонатального скрининга с

установлением форм выдачи заключений, информированного добровольного согласия и алгоритмов подтверждающей диагностики и терапии;

– отсутствие нормативного закрепления в ряде субъектов финансирования транспортировки биологического материала и закупки тест-бланков;

- отсутствие подтверждающей молекулярно-генетической диагностики для заболеваний, включенных в неонатальный скрининг.

4.4. Средний возраст постановки диагноза мышечной дистрофии Дюшенна, несмотря на снижение с 9,9 до примерно 7 лет, остаётся неприемлемо высоким. В отдельных федеральных округах выявляемость пациентов с данным заболеванием в 2–3 раза ниже расчётной ожидаемой частоты, что свидетельствует о систематическом недовыявлении. Разрыв между первыми симптомами и диагнозом достигает в среднем четырех лет — именно в этот период упускаются ключевые возможности для эффективного лечения. Позднее выявление напрямую влияет на течение заболевания: в России дети с МДД в среднем теряют способность ходить уже в 10,5 лет, тогда как в европейских странах — в 13–15 лет. Необходимо развитие программ селективного скрининга на базе плановых профилактических осмотров детей в возрасте 0,5–5 лет, включающих определение уровня креатинфосфокиназы.

4.5. Необходимо расширение полномочий медицинских центров уровня ЗА по проведению молекулярно-генетических исследований: действующие стандарты оснащения лабораторий не предусматривают для таких центров оборудования для молекулярно-генетической диагностики, что препятствует наращиванию мощностей подтверждающей диагностики без привлечения единственного референсного центра. Создание на базе референсного центра методической базы по контролю качества расширенного неонатального скрининга

4.6. Дефицит врачей-генетиков и лабораторных генетиков носит системный характер. В ряде субъектов Российской Федерации (Амурская область и др.) нет ни одного врача-генетика на население свыше 700 тысяч человек. Вместе с тем подготовленные специалисты в подавляющем большинстве остаются в Москве и Санкт-Петербурге. Для решения данной проблемы необходимы: расчёт потребности каждого региона в специалистах в области медицинской генетики, государственный заказ на их подготовку, создание условий для применения телемедицинских консультаций «врач-генетик (федеральный центр) — пациент (любой регион)» с возможностью выдачи официального заключения дистанционно, а также включение в примерные штатные расписания медицинских генетических консультаций ставок клинических психологов, обученных работе с семьями с наследственными заболеваниями.

4.7. Внедрение систем поддержки принятия врачебных решений с использованием технологий искусственного интеллекта в диагностике орфанных заболеваний позволит значительно сократить время до постановки точного диагноза за счёт выявления скрытых паттернов, часто недоступных при

стандартном подходе. Такие системы повышают настороженность врачей в отношении редких заболеваний, что в итоге снижает риск диагностических ошибок и ускоряет начало таргетной терапии, улучшая прогноз и качество жизни пациентов.

5. Скрининг носительства и преимплантационная генетическая диагностика.

В части развития скрининга носителей моногенных заболеваний участниками Форума выработаны следующие принципиальные позиции:

- скрининг носительства должен сохранить исключительно добровольный характер; недопустимы какие-либо директивные подходы или принуждение;

- программа скрининга должна предусматривать ограниченный и чётко определённый перечень заболеваний с указанием конкретных мутаций, включающий наиболее тяжёлые и распространённые наследственные заболевания;

- дотестовое и послетестовое консультирование может осуществляться не только врачами-генетиками, но и специалистами других профилей, прошедшими соответствующую подготовку (по модели, апробированной при внедрении неинвазивного пренатального тестирования);

- при выявлении пары с высоким риском рождения больного ребёнка государство должно гарантировать им доступ и финансирование всего спектра диагностических опций (преконцепционной, преимплантационной и пренатальной диагностики) на их выбор;

- методические рекомендации по скринингу должны разрабатываться с привлечением представителей пациентского сообщества;

- необходимо формирование консенсусного документа о стандартах интерпретации и раскрытия результатов скрининга лабораториями любой формы собственности, исключающего сообщение пациентам результатов неустановленного клинического значения без надлежащего генетического консультирования.

6. Организация медицинской помощи при отдельных орфанных заболеваниях.

6.1. *Гемофилия.* На примере педиатрической практики участниками Форума обозначен ряд системных проблем: отсутствие специализированных центров (на функциональной основе), занимающихся пациентами с гемофилией в значительной части субъектов Российской Федерации; отсутствие системы патронажной помощи пациентам с центральными венозными катетерами на дому (в отличие от стран с развитой системой домашней терапии); необходимость включения в Программу высокочрезвычайно затратных нозологий пролонгированных концентратов фактора VIII и IX для пациентов с гемофилией А и В; трудности с лекарственным обеспечением пациентов с ингибиторной формой гемофилии В. Отдельной проблемой является отсутствие системы медицинской реабилитации для пациентов с гемофилией, а также неурегулированность вопроса оказания специализированной медицинской

помощи пациентам с гемофилией при которой требуется взаимодействие врача-гематолога и других специалистов.

6.2. *AL-амилоидоз*. Ключевой проблемой является отсутствие в большинстве регионов чётко регламентированной маршрутизации пациентов с AL-амилоидозом к врачу-гематологу: ввиду мультиорганного поражения (сердце, почки) пациенты нередко долгое время наблюдаются и лечатся нефрологами или кардиологами без патогенетической терапии, что ведёт к прогрессированию заболевания и нарастанию органной дисфункции. Кроме того, в ряде субъектов отсутствуют возможности для проведения ключевых диагностических тестов (определение свободных лёгких цепей, типирование белка-предшественника амилоида).

Участники Форума полагают необходимым формирование рекомендаций по региональной маршрутизации пациентов с подозрением на AL-амилоидоз к врачу-гематологу на уровне, а также дополнение стандарта оснащения патолого-анатомического бюро (отделения) поляризующими фильтрами для верификации диагноза.

6.3. *Тромботическая тромбоцитопеническая пурпура (ТТП)*. По данным пациентских организаций, среднее время до постановки правильного диагноза ТТП в Российской Федерации составляет 6 лет; по расчётным данным, в стране диагностировано не более 17% от ожидаемого числа пациентов. Специфическая диагностика ТТП (включая определение активности ADAMTS-13) не включена в тарифы обязательного медицинского страхования. Целесообразно включение ТТП в программу селективного скрининга с направлением пациентов из группы риска (тромбоцитопения, микроангиопатическая гемолитическая анемия) на специфическую диагностику в центрах экспертизы.

6.4. *Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая (ФОП)*. Данное заболевание поддается ранней визуальной диагностике (деформация больших пальцев стопы (клинодактилия первого пальца стопы и анкилоз первого межфалангового сустава – в 95% случаев заболевания) и наличие прогрессирующей гетеротопной оссификации). Ввиду распространенности клинодактилий различного патогенеза и, в общем случае, отсутствия риска для жизни и здоровья новорожденного, обусловленного самим фактом деформации пальцев конечностей, новорожденный с ФОП, проявившейся в неонатальном периоде только клинодактилией больших пальцев стоп, может не попасть в отделение патологии новорожденных. В целях повышения вероятности раннего выявления таких пациентов можно рассмотреть дополнение Порядка оказания медицинской помощи по профилю «неонатология» указанием на необходимость проведения консультации с применением телемедицинских технологий с медицинскими организациями в соответствии с заболеванием новорожденного при выявлении в ходе осмотра врачом-неонатологом пороков развития костно-мышечной системы, которые могут свидетельствовать о наличии врожденных (наследственных) заболеваний. При этом выявление характерных признаков ФОП

должно стать показанием к направлению для молекулярно-генетического тестирования гена ACVR1.

6.5. *Воспалительные заболевания кишечника (ВЗК)*. По результатам опроса, проведенного пациентской организацией, пациенты сталкиваются с длительным периодом между появлением симптомов и постановкой диагноза — у трети пациентов этот путь составляет более 3 лет. Что актуализирует важность создания единого маршрута пациента. Отсутствие единых моделей маршрутизации приводит к затруднениям с ранней диагностикой и своевременным началом терапии, особенно в регионах. Возможным решением стало бы создание и развитие центров и кабинетов ВЗК с мультидисциплинарным подходом в учреждениях 3-го уровня, включая штатные должности специализированных медицинских сестер, которые будут на связи с пациентами.

Большой популярностью пользуются информационные, просветительские вебинары для пациентов. Образовательные школы и информационные ресурсы для пациентов доказали свою востребованность и эффективность в вопросах приверженности лечению, повышения осознанности и качества жизни пациентов с ВЗК.

Экспертами отмечен дефицит как доступной информации о заболеваниях, так и психологической поддержке пациентам и их близким, в особенности с учетом специфики заболеваний – ВЗК сопровождается как деликатными симптомами, так и возможным стомированием или резекцией, требующей особого внимания близких и формирования нового образа жизни всей семьи.

Оптимальным решением стало бы погружение школ психологической профилактики для пациентов и их родственников (В04.070.001) и школ психологической реабилитации для пациентов и их родственников (В04.070.008) в Программу государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи гражданам. Это стало бы значимым вкладом в улучшение состояния пациентов относительно понимания своего диагноза, а также обеспечение подготовки близких к жизни с пациентом с ВЗК и помощи такому пациенту.

6.6. *Миастения гравис*. По мнению пациентского сообщества, ключевым фокусом совершенствования оказания медицинской помощи пациентам с миастенией гравис должно стать внедрение в субъектах РФ маршрутизации в профильные центры/кабинеты миастении. Отсутствие единых регламентов ведёт к поздней диагностике заболевания и потере времени до начала лечения.

Необходимо разработать и внедрить на уровне субъектов РФ приказы, определяющие роли медицинских организации всех уровней, обязательные сроки направлений к профильным специалистам, перечень необходимых диагностических исследований для пациентов с миастенией гравис, а также четкие критерии назначения и мониторинга эффективности/безопасности современных методов лечения (включая таргетную терапию).

Кроме того, в целях обеспечения доступности специализированной помощи пациентам требуется предусмотреть возможности проведения телемедицинских консультаций, особенно в отдаленных населенных пунктах.

Другой системной проблемой является ситуация с установлением инвалидности: текущие критерии не учитывают вариабельность течения заболевания, непредсказуемые обострения и влияние терапии, особенно у пациентов с тяжелыми формами миастении (например, при генерализованной миастении гравис). Предлагается пересмотреть критерии, утвержденные приказом Министерства труда и социальной защиты РФ от 26.07.2024 г. № 374н, в части оценки степени выраженности стойких нарушений функций организма при миастении гравис, учитывая функциональные ограничения, частоту обострений, потребность в поддерживающей терапии и риски ухудшений при её отмене, а также рассмотреть в перспективе возможность включения генерализованной миастении гравис в перечень редких жизнеугрожающих заболеваний (ПП № 403).

6.7. *ATTR-амилоидоз.* Заболевание проявляется преимущественно тяжелой полинейропатией (ПН), вегетативной дисфункцией и поражением сердца. Ежегодное прогрессирование симптомов ПН у пациентов с ATTR-амилоидозом по сравнению с другими периферическими ПН происходит примерно в 8 раз быстрее. Несмотря на наличие зарегистрированных опций таргетной терапии, которые могут снизить инвалидизацию и увеличить продолжительность жизни, льготное лекарственное обеспечение пациентов с ATTR-амилоидозом возможно исключительно при наличии 1 или 2 группы инвалидности. Экспертами было предложено рассмотреть возможность включения ATTR-амилоидоза в перечень редких жизнеугрожающих заболеваний (ПП № 403), а также предусмотреть создание Федерального регистра пациентов, страдающих ATTR-амилоидозом.

6.8. *Нейрофиброматоз 1 типа (НФ1).* Пациенты с нейрофиброматозом 1 типа составляют одну из наиболее многочисленных групп пациентов, выходящих из-под опеки Фонда «Круг добра» после 19 лет. Благодаря лечению в детском возрасте многие пациенты с НФ1 избегают инвалидизации, однако при переходе во взрослую сеть они сталкиваются с существенными рисками прекращения лекарственной терапии ввиду отсутствия 1 или 2 группы инвалидности. Именно эта ситуация демонстрирует отсутствие механизма преемственности терапии «выпускников» Фонда «Круг добра», а также необходимость расширения перечня редких жизнеугрожающих заболеваний (ПП № 403) с первоочередным включением нозологий, лечение которых осуществляется за счет средств Фонда «Круг добра» зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами.

7. Участники Форума выразили обеспокоенность существенным ростом числа споров, связанных с вводом в оборот лекарственных препаратов с нарушением исключительных прав третьих лиц, в том числе, в рамках государственных закупок. Такие ситуации приводят к нарушению стабильности лекарственного обеспечения, снижению доступности терапии для пациентов в период административных и судебных разбирательств, а также порождает риски задержки регистрации

инновационных лекарственных препаратов для лечения орфанных заболеваний на территории Российской Федерации ввиду отсутствия гарантий защиты прав интеллектуальной собственности разработчиков уникальной жизнеспасающей терапии.

В этой связи была отмечена целесообразность скорейшего принятия разработанного Минэкономразвития России проекта федерального конституционного закона «О внесении изменения в статью 434 Федерального конституционного закона «Об арбитражных судах в Российской Федерации», предусматривающего отнесение к полномочиям специализированного суда – Суда по интеллектуальным правам – рассмотрения дел предоставления или прекращения принудительной простой (неисключительной) лицензии на использование на территории Российской Федерации изобретения, полезной модели или промышленного образца. Концентрация указанных дел в одном суде, судьи которого специализируются в вопросах интеллектуальной собственности, вместе с особенностями рассмотрения дел в Суде по интеллектуальным правам (в частности, наличие круга советников, обладающих специальными знаниями в различных областях науки и техники, а также возможности направления запросов для получения разъяснений, консультаций и выяснения профессионального мнения ученых, специалистов и прочих лиц) будет способствовать повышению эффективности судопроизводства и формированию единообразной судебной практики.

Кроме того, эксперты обратили внимание на необходимость выработки объективных критериев понятий «недостаточное использование», «важное техническое достижение» и «существенное экономическое преимущество», применяемых в пунктах 1 и 2 статьи 1362 ГК РФ, в целях установления четких границ добросовестного и недобросовестного поведения участников фармацевтического рынка.

С учётом изложенного Участники VIII Всероссийского форума по орфанным заболеваниям просят уполномоченные государственные органы и должностных лиц Российской Федерации рассмотреть следующие предложения:

1) **Минздраву России** с привлечением при необходимости профильных национальных медицинских исследовательских центров и медицинских профессиональных некоммерческих организаций *рассмотреть возможность разработки и внесения в Правительство Российской Федерации единой Стратегии оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, предусматривающей, в частности:*

а) расширение перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, утверждённого постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403, путём включения заболеваний, для которых существует зарегистрированная в Российской Федерации патогенетическая лекарственная терапия, а само заболевание входит в большой перечень орфанных заболеваний Минздрава России¹; в первоочерёдном порядке — заболеваний, по которым в ближайшие 1–2 года ожидается значительный выход «выпускников» Фонда «Круг добра» и включенных в программу расширенного неонатального скрининга;

б) мероприятия по исполнению поручения Президента Российской Федерации (Пр-144, п.2 с-2) о переводе лекарственного обеспечения детей с орфанными заболеваниями, включёнными в постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403, в Фонд «Круг добра»;

в) определение источника и механизма финансирования лекарственного обеспечения пациентов, обеспечивавшихся Фондом «Круг добра», после достижения 19 лет;

г) утверждение правил формирования бюджета Программы высокочрезвычайных нозологий, предусматривающих ежегодную индексацию с учётом данных регистра пациентов;

д) совершенствование резервного механизма финансовой поддержки субъектов Российской Федерации по исполнению обязательств в сфере лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями, в том числе приведение условий предоставления субсидий в соответствие с общими подходами, применяемыми в рамках государственной программы «Развитие здравоохранения» для софинансирования расходных обязательств субъектов Российской Федерации;

е) в среднесрочной перспективе проработку механизмов развития Программы высокочрезвычайных нозологий в программу, предусматривающую централизованное обеспечение дорогостоящими лекарственными препаратами для лечения иных заболеваний, в том числе орфанных (без установления закрытого перечня нозологий), с переходом к ценностно-стоимостному принципу включения

¹ <https://minzdrav.gov.ru/documents/9849-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>

препаратов и возможным софинансированием за счёт средств федерального бюджета и бюджетов субъектов Российской Федерации;

ж) разработку мероприятий по созданию сетевой модели координационно-методических орфанных центров, объединяющих разделенный в настоящее время между различными профильными учреждениями функционал документального сопровождения лекарственного обеспечения (включая формирование заявок для программы ВЗН, Фонда «Круг добра», региональных программ), ведение региональных регистров пациентов с орфанными заболеваниями, сопровождения маршрутизации пациентов, организации ТМК с федеральными центрами, проведения базовых и лабораторных тестов, образовательной и консультационной работы в регионе по диагностике и лечению орфанных заболеваний;

2) **Минздраву России** в целях исключения случаев *немедицинских переключений* пациентов:

а) нормативно установить

- обязательность получения информированного согласия пациента на смену лекарственной терапии;

- порядок принятия и обязательного документального оформления решения о замене ранее назначенной терапии с ограничением таковой случаями неэффективности или небезопасности для пациента, в том числе при смене назначения другой медицинской организацией;

- обязательную подачу извещений о нежелательных явлениях в систему фармаконадзора при смене лекарственного препарата в рамках одного МНН;

- включение критериев и условий для переключений между препаратами с различными МНН, обеспечивающих принятие решения исключительно на основании медицинских показаний и с учётом индивидуальных особенностей пациента (течения заболевания), в клинические рекомендации путем закрепления соответствующих положений в Требованиях к структуре клинических рекомендаций, составу и научной обоснованности включаемой в клинические рекомендации информации, утвержденных приказом Минздрава России от 28.02.2019 № 103н;

б) направить в медицинские организации разъяснения о недопустимости смены терапии *в отсутствие медицинских показаний* вне зависимости от источника финансового обеспечения (в том числе в части незарегистрированных лекарственных препаратов, обеспечение которым осуществляется за счет источников, отличных от Фонда «Круг добра»).

3) в части обеспечения предсказуемости и прозрачности формирования перечня жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов **Минздраву России совместно с ФАС России** и с привлечением ЦЭКМП Минздрава России:

а) обеспечить принятие решений о включении/исключении препаратов и об изменении цен исключительно на основе установленных правовыми актами оснований и методик, обеспечив прозрачность и прогнозируемость развития системы лекарственного обеспечения;

б) при принятии решений учитывать целесообразность сохранения в перечне альтернативных терапевтических опций, как базового инструмента повышения устойчивости лекарственного обеспечения, снижения риска дефектуры и уменьшения зависимости системы здравоохранения от производственных возможностей одного производителя и одной цепочки поставок;

в) рассмотреть возможность включения лекарственных препаратов в перечни по показаниям к применению и (или) целевой группе пациентов (при необходимости) в целях обеспечения контроля за целевым расходованием средств бюджета при сохранении доступности инновационных орфанных препаратов (за исключением лекарственных препаратов, производимых по полному циклу на территории Российской Федерации согласно цели по созданию условий для разработки и внедрения инновационных лекарственных препаратов и технологий Стратегии развития фармацевтической промышленности Российской Федерации на период до 2030 года);

4) *в части совершенствования диагностики редких заболеваний и развития неонатального скрининга* **Минздраву России совместно с Минобрнауки России** и с привлечением ФГБНУ МГНЦ, профильных национальных медицинских исследовательских центров и медицинских профессиональных некоммерческих организаций:

а) разработать «дорожную карту» поэтапного расширения расширенного неонатального скрининга, с определением требований к реагентной базе, пилотными программами до включения в массовый скрининг, этапностью разработки информационных и методических материалов для вновь включаемых заболеваний, заблаговременным принятием клинических рекомендаций по каждому включаемому заболеванию;

б) разработать отдельный нормативный акт Минздрава России, регламентирующий организацию расширенного неонатального скрининга, включая формы выдачи заключений, информированного добровольного согласия и алгоритмы подтверждающей диагностики и терапии (по аналогии с приказом Минздрава России от 22 марта 2006 г. N 185), либо включить указанные положения в Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями;

в) провести анализ фактической реализации программы расширенного неонатального скрининга во всех субъектах Российской Федерации с принятием мер по устранению нарушений (в частности, неосуществления скрининга на дефицит биотинидазы), включить финансирование транспортировки биологического материала и закупки тест-бланков в тариф скрининга для всех субъектов;

г) реализовать расширение неонатального скрининга новорожденных на лизосомные болезни накопления (болезнь Помпе, мукополисахаридоз I типа, болезнь Гоше, болезнь Ниманна-Пика, болезнь Краббе) в планируемые сроки 2027–2028 гг.;

д) рассмотреть возможность разработки стратегии развития медико-генетической службы, предусматривающей:

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

определение перечня исследований, проводимых централизованно в межрегиональных или федеральных центрах;

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

снижение кадрового дефицита генетической службы;

внедрение межпрофильной ВИМИС по генетическим заболеваниям;

увеличение 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.

5) *в части совершенствования диагностики редких заболеваний и развития неонатального скрининга* **Минздраву России совместно с ФФОМС:**

а) рассмотреть возможность включения в среднесрочной перспективе 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);

б) включить в программу государственных гарантий молекулярно-генетические и биохимические исследования, необходимые для подтверждения диагноза и выбора терапии (в том числе определение мутаций гена CFTR, определение активности ADAMTS13 и др.);

б) *в части развития скрининга носительства и преимплантационной генетической диагностики* **Минздраву России** с привлечением ФГБНУ МГНЦ,

профильных национальных медицинских исследовательских центров и медицинских профессиональных некоммерческих организаций:

а) обеспечить разработку методических рекомендаций по расширенному скринингу на носительство наследственных заболеваний с привлечением представителей профессионального медицинского сообщества, медицинских юристов и пациентских организаций; закрепить добровольный характер скрининга и перечень гарантированных государством опций при выявлении высокого риска;

б) разработать требования к организациям, оказывающим услуги преимплантационной генетической диагностики моногенных заболеваний, включая критерии лицензирования и стандарты применяемых методик;

в) сформировать консенсусный документ о стандартах интерпретации и раскрытия результатов генетического тестирования для лабораторий любой формы собственности;

7) Минздраву России рассмотреть возможность выстраивания сети центров компетенций на базе центров уровня ЗА с определением необходимых дополнительных материально-технических ресурсов и дополнения (при необходимости) Государственной программы «Развитие здравоохранения» мероприятиями по (со)финансированию оснащения центров уровня ЗА необходимым оборудованием;

8) Минздраву России *в части своевременной актуализации клинических рекомендаций по орфанным заболеваниям.*

а) предусмотреть возможность внесения изменений в клинические рекомендации без полного пересмотра (без ограничений по минимальному сроку) с упрощённой процедурой и сокращёнными сроками рассмотрения в ЦЭКМП Минздрава России и научно-практическом совете Минздрава России в части изменений, не влияющих на критерии оценки качества медицинской помощи, а также в случаях включения препарата в перечень ЖНВЛП, внесения изменений в инструкцию по медицинскому применению и иных технических правок;

б) разработать концепцию внедрения формата «живых клинических рекомендаций» (Living Guidelines) — онлайн-документов, актуализируемых по мере появления новых научных данных, и рассмотреть возможность создания соответствующего информационного ресурса в рубрикаторе клинических рекомендаций;

9) Минздраву России *в части адаптации процедур формирования перечней для генотерапевтических лекарственных препаратов, применяемых при орфанных заболеваниях.*

а) увеличить допустимый горизонт моделирования при оценке влияния на бюджет до 10 лет для генотерапевтических лекарственных препаратов;

б) учесть особенности применения критерия бюджетной нейтральности при включении генотерапевтических лекарственных препаратов в перечни;

10) *в части синхронизации формирования перечня ЖНВЛП и Программы государственных гарантий* **Минздраву России совместно с ФФОМС:**

а) обеспечить синхронизацию сроков принятия решений о включении препарата в перечень ЖНВЛП и формирования Программы государственных гарантий, в том числе путём изменения периодичности проведения заседаний комиссии и переноса срока внесения проекта перечня ЖНВЛП в Правительство Российской Федерации на более ранние сроки;

б) рассмотреть возможность включения в Программу государственных гарантий на следующий год схем лекарственной терапии с применением препаратов, одобренных комиссией ко включению в перечень ЖНВЛП, с отлагательным условием их применения только после включения соответствующих препаратов в перечень;

11) *в части оплаты медицинской помощи, оказываемой с применением препаратов из внешних источников финансирования,* **Минздраву России совместно с ФФОМС:**

а) распространить механизм оплаты случаев введения в условиях стационара (дневного стационара) лекарственных препаратов, предоставленных из иных источников финансирования (ныне предусмотренный только для онкологических заболеваний), на неонкологические, в т.ч. орфанные, заболевания с выделением отдельного тарифа на введение препарата и наблюдение пациента;

б) предусмотреть в Программе государственных гарантий возможность выдачи пациентам при выписке из стационара лекарственных препаратов для завершения курса терапии в амбулаторных условиях, не требующих применения исключительно в стационарных условиях согласно инструкции по медицинскому применению, включая возможность дистанционного наблюдения с применением телемедицинских технологий;

12) *в части обеспечения системности и преемственности оказания медицинской помощи* **Минздраву России:**

а) расширить перечень заболеваний, при которых пациенты, достигшие совершеннолетия, вправе продолжать наблюдение в детских медицинских организациях², включив в него орфанные заболевания, предусмотренные большим перечнем орфанных заболеваний Минздрава России³, и регламентировать процедуру перехода пациента из детской медицинской организации во взрослую;

б) рассмотреть возможность поэтапного внедрения клинических регистров орфанных заболеваний с ведением профильными НМИЦ на основании данных ЕГИСЗ;

в) урегулировать вопросы применения лекарственных препаратов вне инструкции (off-label) для пациентов с орфанными заболеваниями, в том числе

² Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 20.05.2022 № 344н

³ <https://minzdrav.gov.ru/documents/9849-perechen-redkih-orfannyh-zabolevaniy>

путём пересмотра условия об обязательном наличии клинических рекомендаций и стандартов, фактически блокирующего доступ к терапии ввиду отсутствия таковых по большинству орфанных нозологий;

13) *в целях дополнительного повышения эффективности лекарственного обеспечения пациентов в рамках деятельности Фонда «Круг добра»*
Правительству Российской Федерации, Минздраву России :

а) пункт 23 Правил обеспечения оказания медицинской помощи (при необходимости за пределами Российской Федерации) конкретному ребенку с тяжелым жизнеугрожающим или хроническим заболеванием, в том числе редким (орфанным) заболеванием, либо группам таких детей, утвержденных постановлением Правительства Российской Федерации от 21.05.2021 № 769, дополнить возможностью принятия экспертным советом Фонда решения об обеспечении ребенка препаратом по торговому наименованию при наличии медицинских показаний (индивидуальная непереносимость, по жизненным показаниям), отраженных в соответствующем решении врачебной комиссии (консилиума);

б) дополнить пункт 4 формы Заявки на обеспечение лекарственным препаратом (Приложение № 1 к Порядку представления заявки на обеспечение лекарственными препаратами <...>, утвержденному приказом Минздрава России от 07.12.2023 № 665н) новым подпунктом для указания торгового наименования лекарственного препарата (при наличии индивидуальной непереносимости, жизненных показаний);

13) *в части обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями продуктами лечебного питания*
Минздраву России :

а) принять отдельный нормативный акт Минздрава России, регламентирующий порядок назначения специализированных продуктов лечебного питания (действующая Инструкция о порядке назначения и выписывания изделий медицинского назначения и специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов (Приложение № 14 к приказу Минздравсоцразвития России от 12.02.2007 № 110) распространяется исключительно на назначение в рамках государственной социальной помощи, в свою очередь, Порядок обеспечения пациентов лечебным питанием, утв. приказом Минздрава России от 23.09.2020 № 1008н, фактически не содержит регулирования вопросов назначения продуктов лечебного питания в амбулаторных условиях);

б) провести пересмотр перечня нозологий, включенных в Постановление Правительства Российской Федерации от 09.04.2015 №333 «Об утверждении Правил формирования перечня специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов» в связи с появлением новых нозологических форм для которых зарегистрированы специализированные продукты лечебного питания и созданы клинические рекомендации;

14) *в целях своевременного выявления орфанных заболеваний*
Правительству Российской Федерации, Минобрнауки России:

а) обеспечить включение в типовые программы обучения врачей первичного звена здравоохранения, а также специалистов консультативно-диагностических центров специальных образовательных модулей по орфанным заболеваниям. Данные модули должны обеспечить получение обучающимися системных теоретических и прикладных знаний по вопросам организации оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями, а также по общим закономерностям возникновения и развития редких болезней. Реализация этого подхода позволит врачам на ранних этапах заподозрить редкое заболевание и оперативно направить пациента на специализированную диагностику;

б) **совместно с Росздравнадзором, Минцифры России** проработать вопрос создания «дорожной карты» внедрения систем поддержки принятия врачебных решений (в т.ч. с использованием технологий искусственного интеллекта) для применения при диагностике орфанных заболеваний;

15) *в целях минимизации рисков нарушения лекарственного обеспечения граждан в связи с патентными спорами, вызванными нарушением прав интеллектуальной собственности* на инновационные лекарственные препараты:

а) **Правительству Российской Федерации, Федеральному Собранию Российской Федерации** обеспечить скорейшее принятие разработанного Минэкономразвития России проекта федерального конституционного закона «О внесении изменения в статью 434 Федерального конституционного закона «Об арбитражных судах в Российской Федерации», предусматривающего отнесение к полномочиям специализированного суда – Суда по интеллектуальным правам – рассмотрения дел предоставления или прекращения принудительной простой (неисключительной) лицензии на использование на территории Российской Федерации изобретения, полезной модели или промышленного образца;

б) **Минздраву России, Минпромторгу России, ФАС России, Минэкономразвития России** в рамках подготовки предложений по совершенствованию судебной практики по спорам, затрагивающим вопросы нарушения интеллектуальных прав на изобретения, относящиеся к лекарственным средствам, предусмотренных пунктом 8 Плана мероприятий по реализации Стратегии развития фармацевтической промышленности Российской Федерации на период до 2030 года рассмотреть возможность включения предложений, направленных на унификацию подходов к рассмотрению дел, связанных с нарушением исключительных прав при проведении государственных закупок лекарственных препаратов, а также по:

- установлению унифицированных критериев «недостаточности использования» изобретения, относящегося к лекарственному препарату, для целей применения пункта 1 статьи 1362 ГК РФ, исходя из наличия подтвержденной

уполномоченным органом дефектуры соответствующего лекарственного препарата, возникшей по вине правообладателя;

- определению признаков «важное техническое достижение и существенное экономическое преимущество перед изобретением обладателя первого патента» для целей применения пункта 2 статьи 1362 ГК РФ в отношении лекарственных препаратов, как особого вида продукции, исходя из необходимости подтверждения данными клинических исследований преимуществ (в части эффективности и безопасности) соответствующего изобретения.