



Всероссийское  
общество  
орфанных  
заболеваний



ВСЕРОССИЙСКИЙ  
СОЮЗ ПАЦИЕНТОВ  
Здоровье для всех!

# V ОРФАННЫЙ ФОРУМ



ИТОГИ РЕЗОЛЮЦИЙ 2019-2022

# НАИБОЛЕЕ СУЩЕСТВЕННЫЕ ПРЕДЛОЖЕНИЯ, которые реализованы полностью или частично



## ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

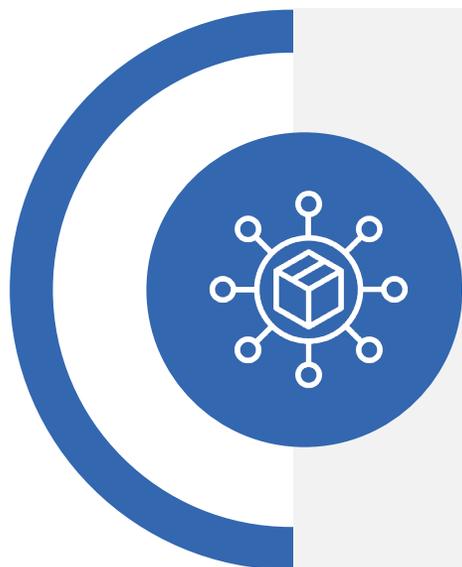
Определить  
«СТАТУС» ОРФАННОГО  
ПРЕПАРАТА

## РЕАЛИЗАЦИЯ:

Есть решение ЕАЭК,  
подготовлен проект поправок по  
совершенствованию подходов по  
определению «орфанного статуса», но  
нет реализации в национальном  
законодательстве

## ЧТО НУЖНО:

Реализовать  
нормы ЕАЭК  
в российском законодательстве



## ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

ЦЕНТРАЛИЗОВАННЫЕ ЗАКУПКИ  
лекарств для орфанных  
заболеваний

## РЕАЛИЗАЦИЯ:

В федеральном Минздраве появилось  
специализированное  
подведомственное учреждение по  
закупкам. Закупки ведутся только для  
Круга добра, федеральных программ и  
онкологических научных центров

## ЧТО НУЖНО:

Расширить применение  
централизованных закупок



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**ИСТОЧНИКИ ЗАКУПОК**  
для орфанных пациентов  
в и вне программы ВЗН

РЕАЛИЗАЦИЯ:

Создан фонд «Круг добра» для закупки лекарств для детей с орфанными заболеваниями.

С 2023 года финансирование детей из программы ВЗН передано в Фонд.

ЧТО НУЖНО:

Сформировать комплексную программу финансирования лечения орфанных пациентов.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**ГОСУДАРСТВЕННЫЕ РЕГИСТРЫ** пациентов с орфанными заболеваниями

РЕАЛИЗАЦИЯ:

Появилась статья 91.1. 323 ФЗ о федеральных регистрах граждан

ЧТО НУЖНО:

Отсутствует правовой механизм реализации и источники финансирования.

Совместно с врачебным сообществом запустить работу по формированию регистров.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**ИСПОЛЬЗОВАНИЕ  
ТЕЛЕМЕДИЦИНЫ**  
при установлении  
инвалидности.

Учесть особенности орфанных  
заболеваний при  
обеспечении пациентов

РЕАЛИЗАЦИЯ:

Постановлением Правительства РФ от  
5 апреля 2022 г. N 588 появилась  
возможность телемедицинского  
освидетельствования.

ЧТО НУЖНО:

Необходимо провести работу по  
уточнению критериев  
инвалидности  
у пациентов и нормам  
обеспечения.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**ДИСТАНЦИОННАЯ  
ВЫПИСКА РЕЦЕПТОВ**

РЕАЛИЗАЦИЯ:

Приказ Минздрава России  
№ 198н от 19 марта 2020 года

ЧТО НУЖНО:

Реализуется в качестве пилотных  
проектов в регионах, пока не  
получил должного  
масштабирования



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

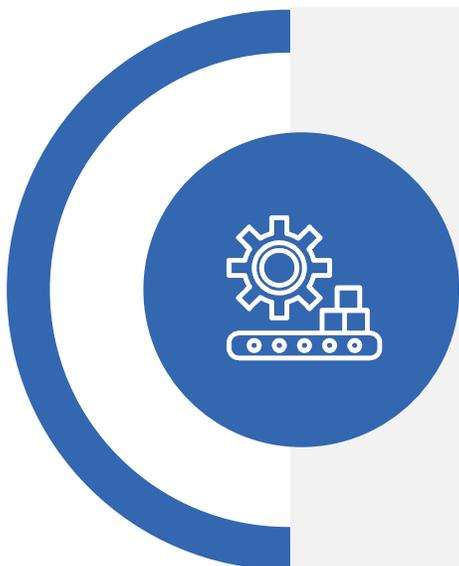
Возможность  
ПРОДОЛЖЕНИЯ ЛЕЧЕНИЯ  
В ДЕТСКИХ СТАЦИОНАРАХ  
по достижению 18 лет

РЕАЛИЗАЦИЯ:

В соответствии с Постановлением Правительства от 28 августа 2021 года №1436 такая возможность есть у пациентов с онкологическими заболеваниями, по орфанным заболеваниям эта норма не действует

ЧТО НУЖНО:

Расширить применения нормы на группы пациентов с орфанными заболеваниями



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

РАЗВИТИЕ  
МАЛОСЕРИЙНЫХ  
ПРОИЗВОДСТВ

РЕАЛИЗАЦИЯ:

5 декабря 2022 года Владимир Путин подписал Федеральный закон «О внесении изменений в статью 56 Федерального закона «Об обращении лекарственных средств».

Аптечные организации, ветеринарные аптечные организации, имеющие лицензию на фармацевтическую деятельность, при изготовлении лекарственных препаратов вместо фармацевтических субстанций (как это предусмотрено существующим порядком) будут вправе использовать лекарственные средства, включённые в государственные реестры лекарственных средств

ЧТО НУЖНО:

Требуется сопровождения внедрения этой нормы в практику, особенно в части препаратов, по которым наблюдается дефектура, а также принятие ряда подзаконных



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**РАСШИРИТЬ ПРОГРАММУ  
НЕОНАТАЛЬНОГО  
СКРИННИНГА**

РЕАЛИЗАЦИЯ:

С 1 января 2023 года программа расширена на 36 заболеваний.

Появились две отечественные системы тестирования (иммунодефициты и СМА)

ЧТО НУЖНО:

**Проводить пилотные проекты по включению новых заболеваний**

## НАИБОЛЕЕ СУЩЕСТВЕННЫЕ ПРЕДЛОЖЕНИЯ, которые не реализованы



### ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

Применение новых подходов к обеспечению пациентов, **УСКОРЕННОЙ РЕГИСТРАЦИИ ЛЕКАРСТВЕННЫХ СРЕДСТВ**, имеющих особую значимость, разделения рисков

### РЕАЛИЗАЦИЯ:

Работают только в отдельных регионах

### НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ

Высокая стоимость препаратов, снижение доступности



### ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

Формирование единого подхода к **ФИНАНСИРОВАНИЮ ОРФАННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ**, для которых есть терапия, изменяющая лечение болезни

### РЕАЛИЗАЦИЯ:

**ОТСУТСТВУЕТ**

### НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ

Социальная несправедливость в отношении пациентов, часть из которых «не попали в списки» выбранных заболеваний



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

Комплекс мер по **НЕДОПУЩЕНИЮ ИНВАЛИДИЗАЦИИ ПАЦИЕНТОВ**

РЕАЛИЗАЦИЯ:

**ОТСУТСТВУЕТ**

### НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ

Из-за того, что по большинству орфанных заболеваний льготное лекарственное обеспечение увязано с наличием инвалидности нарушается преемственность лекарственной терапии между детьми и взрослыми, т.к. взрослым намного сложнее получить статус инвалид.

Также нарушена преемственность по заболеваниям подпадающим по покровительству фонда Круг Добра, т.к. лекарственное обеспечение за счёт фонда гарантировано только до 19 лет.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**ПЕРЕСМОТР КРИТЕРИЕВ ПРИ ФОРМИРОВАНИИ ЛЬГОТНЫХ ПЕРЕЧНЕЙ** исходя из инновационности терапии, долгосрочного эффекта для пациентов, оценки качества жизни

РЕАЛИЗАЦИЯ:

**ОТСУТСТВУЕТ**

### НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ

Критерии принятия решений непонятны.

Препараты, которые имеют значительный положительный эффект для пациента и для бюджета могут не попасть в льготные перечни, потому что не дают моментального эффекта здесь и сейчас.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

Обеспечение лекарственными препаратами, медицинскими услугами и питанием по **ПРИНЦИПУ «СТАЦИОНАР НА ДОМУ»**

РЕАЛИЗАЦИЯ:

**ОТСУТСТВУЕТ**

**НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ**

Хотя в нормативных документах присутствует термин стационар на дому, отсутствует механизм реализации данной формы медицинской помощи, отсутствуют необходимые тарифы ОМС.

Для ряда орфанных пациентов, такие посещения больницы ради укола – угроза жизни.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

**СОЗДАНИЕ МЕЖДИСЦИПЛИНАРНЫХ КОМАНД** для лечения орфанных заболеваний

РЕАЛИЗАЦИЯ:

Пилотные проекты подготовлены с участием ВСП, но **не получили федеральной практики**

**НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ**

В лечении одного пациента с орфанным заболеванием может быть задействовано до 8 разных специалистов.

Координация их работы – важнейший ключ к успеху терапии, без которого жизни людей и миллионы средств тратятся впустую.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

Включение  
**НЕЗАРЕГИСТРИРОВАННЫХ  
ПРЕПАРАТОВ**  
в клинические рекомендации

РЕАЛИЗАЦИЯ:

**ОТСУТСТВУЕТ**

**НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ**

Ряд препаратов с учетом малого количества пациентов не планируются к регистрации в России.

Врачи инициируют их закупку, если знают о такой возможности. Включение в клинические рекомендации позволило бы уравнивать в правах пациентов, независимо от уровня осведомленности врача.



ПРЕДЛОЖЕНИЕ:

Создание в субъектах  
**«ЦЕНТРОВ ЭКСПЕРТИЗЫ»**, где пациенту могли бы точно определить показания к генетическому тестированию

РЕАЛИЗАЦИЯ:

Несмотря на то, что увеличивается количество научных мероприятий и образовательных программ всех уровней - в **3 регионах медико-генетические консультации закрылись, острая нехватка кадров** (потребность закрыта на 70%).

**НЕГАТИВНЫЙ ЭФФЕКТ**

**Позднее выявление заболеваний у пациентов.**