

РЕЗОЛЮЦИЯ

III Всероссийского орфанного форума

(в режиме онлайн-конференции, 26 – 27 февраля 2021 г.)

В III Всероссийском орфанном Форуме, посвященном Международному Дню редких болезней, приняли участие более 200 экспертов и представителей общественных организаций со всей территории Российской Федерации. Форум впервые был проведен в комбинированном формате: в преддверии основной программы, состоявшейся 26 – 27 февраля 2021 года, состоялись 12 экспертных сессий с участием пациентов и медицинских специалистов, посвященных различным редким заболеваниям. В общей сложности более 30 часов групповых обсуждений позволили выявить ключевые проблемы, с которыми сталкиваются орфанные пациенты как при получении медицинской помощи, так и в повседневной жизни. Результаты экспертных обсуждений зафиксированы в паспортах заболеваний, прилагающихся к настоящей Резолюции.

Особое внимание экспертов форума было обращено на организационные аспекты медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями: законодательное регулирование медицинской помощи, включая вопросы маршрутизации пациентов, развития генетической службы, системы диагностики и лечения редких заболеваний, организации паллиативной помощи, вопросы оплаты диагностики и терапии в рамках обязательного медицинского страхования (ОМС), обеспечения пациентов лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания.

1. Все участники отметили усилия, прилагаемые государством к повышению доступности помощи пациентам с редкими заболеваниями, в то же время необходимо оперативно реагировать на новые вызовы, связанные как с появлением все новых более дорогостоящих и более эффективных терапевтических опций в условиях ограниченности бюджетов здравоохранения, так и с распространением коронавирусной инфекции Covid-19, затрудняющей получение медицинской помощи в условиях медицинской организации и повышающей риски для пациентов с ослабленным здоровьем, а также создающим дополнительную нагрузку на фармацевтическую промышленность.

Участники форума высоко оценили перспективы нового подхода к лекарственному обеспечению редких пациентов в рамках созданного по инициативе Президента Российской Федерации Фонда поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра».

В то же время было отмечено, что в отдельных субъектах Российской Федерации органы управления здравоохранением ошибочно восприняли данную инициативу в качестве освобождения регионов от ответственности за лекарственное обеспечение пациентов и прекратили закупки лекарственных препаратов для льготных категорий граждан, страдающих заболеваниями, предполагаемыми к обеспечению за счет средств Фонда «Круг добра».

Позиция участников Форума, включая представителей федеральных органов исполнительной власти Российской Федерации, состоит в сохранении за регионами Российской Федерации обязательств по лекарственному обеспечению

льготных категорий граждан в полном объеме и необходимости жесткого контроля за соблюдением прав пациентов.

Более того, создание Фонда требует особого внимания со стороны регионов к созданию условий:

- для обеспечения пациентов, получающих препараты за счет средств Фонда, сопутствующей лекарственной терапией, медицинскими изделиями и лечебным питанием;

- для беспрепятственного получения необходимых медицинских услуг и реабилитации;

- для обеспечения непрерывности лекарственного обеспечения пациентов, получавших препараты за счет средств Фонда, после достижения 18-летнего возраста.

Отсутствие должного внимания руководства регионов к указанным вопросам может саботировать деятельность «Круга добра», поскольку в здравоохранении реальный эффект для пациентов может быть достигнут только в рамках комплексных решений, значимая доля которых относится к сфере ведения субъектов Российской Федерации.

В части формирования перечня заболеваний, подлежащих обеспечению за счет средств Фонда, экспертами было высказано мнение о необходимости акцентировать внимание на орфанных заболеваниях, не включенных в программы льготного обеспечения федерального и регионального уровней, в частности: Дефицит лизосомной кислой липазы, Криопирин-ассоциированный периодический синдром (CAPS), Лимфангиолейомиоматоз, Мукополисахаридоз IVA, Мышечная дистрофия Дюшенна, Нарушения обмена фосфора (гипофосфатазия), Нарушения цикла мочевины, Недостаточность биотинидазы, Нейрональный цероидный липофусциноз тип 2, Оптиконевромиелит (болезнь Девика), Первичные иммунодефициты, Первичный миелофиброз, Периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS), болезнь Помпе, Рахитоподобные заболевания, Семейная гиперхолестеринемия (гомозиготная форма), Семейная средиземноморская лихорадка (FMF), Синдром короткой кишки, Спинальная мышечная атрофия, Транстиретиновая амилоидная кардиомиопатия, Туберозный склероз, Хроническая тромбозэмболическая легочная гипертензия.

Ряд из перечисленных заболеваний на момент подготовки настоящей резолюции уже вошел в перечень заболеваний, курируемых Фондом «Круг добра», например: спинальная мышечная атрофия, болезнь Помпе, криопирин-ассоциированный периодический синдром, семейная средиземноморская лихорадка (FMF), периодический синдром, ассоциированный с рецепторами к фактору некроза опухоли (TRAPS).

По остальным заболеваниям включение их в перечень «Круга добра» является необходимой гарантией получения детьми лекарственной терапии, поскольку бюджеты здравоохранения субъектов Российской Федерации в настоящее время не справляются с финансовой нагрузкой.

2. Необходимость формирования системного подхода к оказанию качественной медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями звучала в выступлениях большинства участников Форума.

Участники Форума поддержали «Дорожную карту» по совершенствованию организации медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в Российской Федерации, разработанную Проектным офисом

«Редкие (орфанные) болезни» ФГБНУ «Национальный НИИ общественного здоровья имени Н.А. Семашко», отметив, что заложенные в «дорожной карте» подходы позволят значимо улучшить положение редких пациентов.

3. Одной из важнейших задач системы здравоохранения является своевременное выявление редкого заболевания. Пациентами отмечалось, что задержки в постановке окончательного диагноза могут составлять до нескольких лет, что зачастую приводит к утрате перспектив стабилизации пациента, распространена ложная диагностика (в среднем, орфанный пациент получает 3 ложных диагноза до постановки верного), влекущая неверный подбор первоначальной тактики лечения. Ключевыми причинами являются:

- отсутствие должного уровня орфанной настороженности у терапевтов (педиатров), в особенности, если заболевание имеет неспецифичную симптоматику на ранних стадиях;

- отсутствие знаний у профильных специалистов первичного звена для верной квалификации симптоматики и выбора диагностических методов подтверждения диагноза;

- практически для всех генетических заболеваний существенную проблему составляет отсутствие генетических исследований в программе государственных гарантий бесплатного оказания медицинской помощи. Такие исследования доступны зачастую только за счет средств пациентов или, применительно к отдельным заболеваниям, в единичных федеральных медицинских организациях, где такие исследования осуществляются за счет сторонних коммерческих организаций. В случае прекращения финансирования коммерческими организациями по большинству генетических заболеваний будет утрачена возможность их диагностирования;

- недостаточность программ неонатальных скринингов, селективных скринингов (в группах риска).

4. Экспертами отмечалось недостаточность правовой базы организации медицинской помощи редким пациентам, в частности, отсутствие порядков оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, единых подходов к маршрутизации пациентов, отсутствие либо неактуальность клинических рекомендаций и стандартов по большинству орфанных заболеваний, что, в свою очередь, влечет отсутствие специальных тарифов для специализированной медицинской помощи, покрывающих расходы на помощь редким пациентам.

Более того, действующая нормативная база во многом требует концептуального пересмотра, как не отвечающая реалиям и потребностям здравоохранения.

Так, отдельные виды медицинских услуг, например, респираторная поддержка, могут быть получены только в рамках паллиативной помощи. При этом действующее Положение об организации оказания паллиативной медицинской помощи предусматривает в качестве условия получения паллиативной помощи отсутствие возможностей этиопатогенетического лечения. Таким образом, появление возможностей лечения формально лишает права на респираторную поддержку в рамках паллиативной помощи в отсутствие иных вариантов ее получения и, одновременно, при сохранении острой потребности у пациентов.

Другим примером неудачного нормативного закрепления является обеспечение детей-инвалидов специализированными продуктами лечебного питания: с одной стороны, в части предоставления лечебного питания в рамках набора социальных услуг законодательство не содержит каких-либо

нозологических ограничений, с другой стороны, действующий порядок формирования перечня специализированных продуктов лечебного питания содержит закрытый перечень из нескольких наследственных болезней обмена. В результате в разных субъектах Российской Федерации сложились разные подходы к обеспечению пациентов: в одних регионах питанием обеспечиваются исключительно дети с наследственными болезнями обмена, в других – все дети-инвалиды, которым врачом назначено лечебное питание.

В части клинических рекомендаций самостоятельной проблемой является запрет на включение сведений о незарегистрированных лекарственных препаратах. Данный вопрос особо важен в ситуациях отсутствия терапевтической альтернативы для отдельных групп пациентов. Это приводит к неактуальности и не полной достоверности клинических рекомендаций, поскольку в отсутствие зарегистрированных препаратов для лечения отдельных пациентов все равно потребуется назначение незарегистрированных препаратов, однако, невозможность включения в клинические рекомендации актуальных данных о возможностях лечения и приоритизации препаратов, которые могут применяться в одной линии, повышают риск неверного выбора терапии, ошибочных назначений или даже лишения пациента возможности получения помощи в отсутствие у лечащего врача информации о существующем лечении.

5. Отдельно в ходе экспертных дискуссий пациентами отмечалось отсутствие возможности получения квалифицированной медицинской помощи или реабилитации в регионе проживания и необходимость самостоятельного обращения в федеральные центры для наблюдения и определения тактики лечения. Для пациентов с ограниченными возможностями к передвижению или проживающих в территориально удаленных местностях такая ситуация приводит к утрате доступа к медицинской помощи.

Возможным решением могло бы стать развитие многоуровневой сети медико-генетической службы, а также создание в субъектах Российской Федерации специализированных центров (мультидисциплинарных команд), занимающихся лечением и реабилитацией особых групп пациентов, в т.ч. центров респираторной поддержки, нервно-мышечных центров.

6. В части сложившейся системы лекарственного обеспечения участниками Форума с сожалением было отмечено, что в 2020 – 2021 годах появились проблемы даже с препаратами,купаемыми в рамках Программы высокочрезвычайных нозологий, дававшей ранее надежные гарантии пациентам и обеспечивавшей высокий уровень эффективности расходования бюджетных средств. Нарастающий дефицит финансирования Программы в условиях роста числа пациентов напрямую влияет на жизни и здоровье граждан. В выступлениях участников Форума прозвучали предложения по совершенствованию Программы высокочрезвычайных нозологий, включая методологию формирования перечней лекарственных препаратов и совершенствование процессов закупок в целях сокращения сроков обеспечения лекарственными препаратами и снижения рисков срывов закупочных процедур.

В части лекарственного обеспечения на региональном уровне следует констатировать отсутствие какого-либо значимого прогресса и существование хронических проблем, связанных с:

- критично разным уровнем доступности препаратов для пациентов из разных регионов, обусловленным финансовым положением конкретного субъекта Российской Федерации и социальной ориентированностью его властей (либо отсутствием таковой);

- обусловленностью получения лекарственных препаратов для большинства пациентов наличием статуса инвалида. Фактически, вместе предупреждения инвалидизации и обеспечения препаратами до значимого уровня утраты функций организма, существующая система стимулирует рост числа инвалидов, увеличивая расходы, связанные с дополнительными гарантиями инвалидов, и снижая численность трудоспособного населения;

- отсутствием работающих инструментов защиты прав пациентов. Зачастую для получения лекарственных препаратов приходится обращаться к судебной защите прав, что отнимает много времени и исключает своевременное начало терапии.

Проблема необеспеченности актуальна в равной мере как для препаратов включенных в перечень ЖНВЛП (например, по препаратам, используемым в терапии туберозного склероза), так и для препаратов, не зарегистрированных на территории Российской Федерации (что характерно, к примеру, для терапии пациентов с нейрональным цероидным липофусцинозом типа 2).

Существующая система регионального обеспечения малоэффективна не только с точки зрения пациентов, но и с точки зрения бюджетных расходов, поскольку децентрализованные закупки не позволяют регионам рассчитывать на получение цен на лекарственные препараты, сопоставимые с ценами при крупных заказах.

В этой связи необходимо дальнейшее развитие централизованного лекарственного обеспечения граждан как путем расширения Программы высокочрезвычайных нозологий, внедрения новых программ государственного централизованного лекарственного обеспечения, так и через использование инструментов Фонда «Круг добра».

Требуется системное решение вопроса с обеспечением пациентов незарегистрированными лекарственными препаратами. В настоящее время данный вопрос частично решен для детей, страдающих заболеваниями, обеспечиваемыми за счет Фонда «Круг добра», однако, для взрослых пациентов и детей с заболеваниями, не включенными в перечни Фонда, вопрос остается открытым.

7. Было отмечено, что развитие отечественного производства качественных орфанных препаратов является как залогом лекарственной безопасности пациентов, так и важной предпосылкой снижения стоимости препаратов за счет создания сильной конкуренции иностранной продукции. В то же время инвестиции в развитие производства могут осуществляться только в условиях гарантированного спроса. В этой связи необходимо дальнейшее развитие централизации закупок лекарственных препаратов, обеспечивающее формирование крупных контрактных объемов и создающее условие для заключения эффективных долгосрочных контрактов.

Важным направлением развития промышленности было обозначено создание малосерийных производств под текущие потребности системы здравоохранения, а также развитие аптечного производства лекарственных препаратов, как инструмента оперативного обеспечения потребностей системы здравоохранения, в особенности в части производства лекарственных препаратов в детских дозировках.

8. Одним из последствий совершенствования лекарственного обеспечения и повышения эффективности терапии является рост числа взрослых пациентов. Экспертами отмечен низкий уровень приспособленности системы здравоохранения к нуждам взрослых редких пациентов.

По ряду заболеваний в России отсутствуют профильные центры, оказывающие помощь взрослым пациентам, что зачастую приводит к ведению таких пациентов педиатрами. Даже при наличии таких специалистов в других нозологиях, отсутствие регламентации «передачи» редких пациентов от детского врача взрослому влечет нарушение преемственности терапии, риски выбора ошибочной тактики ведения пациента взрослым врачом, не обладающим опытом наблюдения конкретного пациента.

Также при достижении 18 лет существенно повышаются риски утраты права на лекарственное обеспечение в связи с неприсвоением статуса инвалида пациенту, сохранившему функции организма, благодаря эффективной терапии, полученной в возрасте до 18 лет, либо ухудшения лекарственного обеспечения (например, для повзрослевших пациентов, ранее получавших помощь по «детским» программам (например, «Круг добра»)).

9. В части реабилитации пациентов ключевыми отмеченными проблемами стали:

- несоответствие предоставляемых технических средств реабилитации реальным потребностям пациентов и отсутствие возможности быстрой замены средств реабилитации, вышедших из строя до истечения планового срока эксплуатации,

- отсутствие мультидисциплинарной реабилитационной поддержки с учетом особенностей течения заболевания,

- отсутствие качественной психологической поддержки пациентов с привлечением специалистов-психологов, обученных работе с редкими пациентами и членами их семей,

- отсутствие специализированных санаторно-курортных учреждений, приспособленных к потребностям пациентов с отдельными заболеваниями (например, нервно-мышечными).

10. Во многих выступлениях отмечалось, что дальнейшее развитие системы здравоохранения и повышение эффективности бюджетных расходов в системе невозможно без наличия единых государственных нозологических регистров пациентов, содержащих в том числе медицинскую информацию.

По подавляющему большинству редких заболеваний регистры отсутствуют, либо ведутся не государством, а отдельными пациентскими организациями, фондами, медицинскими организациями. Данные таких регистров носят неофициальный и порой бессистемный характер

Участники III Всероссийского орфанного форума просят:

Правительство РФ, Минздрав России, Минтруд России, Минпромторг России, Минфин России, Государственную Думу и Совет Федерации Федерального Собрания РФ:

1)совершенствовать нормативную базу с целью повышения качества оказания медицинской помощи больным с редкими (орфанными) заболеваниями и, в первую очередь, в части их лекарственного обеспечения, а именно:

- принять меры по дальнейшему развитию системы централизованных закупок лекарственных препаратов (в том числе с использованием смешанного финансирования из бюджетов разных уровней), как инструмента повышения эффективности расходования бюджетных средств, в части лекарственных препаратов, используемых для лечения редких заболеваний;

- разработать критерии, процедуры формирования и периодичность регулярного (не реже одного раза в год) пересмотра Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности;

- переориентировать действующую концепцию лекарственного обеспечения на приоритет недопущения инвалидизации населения и предоставление лекарственных препаратов лицам, страдающим инвалидизирующими заболеваниями, вне зависимости от установления инвалидности;

- создать нормативную базу для ведения единых государственных регистров пациентов с редкими заболеваниями, для которых уже разработаны методы терапии, в том числе для болезней не входящих в перечень высокочатотных нозологий и 17 редких заболеваний, финансируемых за счет средств регионального бюджета, с учетом необходимости включения в такие регистры не только статистических, но и медицинских данных;

- определить единый порядок и источники финансирования обеспечения незарегистрированными лекарственными препаратами при оказании медицинской помощи как в амбулаторных, так и в стационарных условиях;

2) обеспечить финансирование Программы высокочатотных нозологий в объеме, достаточном для полного покрытия потребности в лекарственных препаратах с обеспечением создания 3-х месячного запаса препаратов сверх годовой потребности, с ежегодной индексацией с учетом актуальных данных регистра пациентов и объективного изменения потребности;

3) создать организационные основы для обеспечения доступности медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями, в том числе:

- разработать единые подходы к маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями с утверждением соответствующих порядков оказания медицинской помощи;

- организовать разработку клинических рекомендаций по редким заболеваниям, обеспечив возможность включения в клинические рекомендации сведений о незарегистрированных лекарственных препаратах;

- предусмотреть закрепление за каждым орфанным заболеванием курирующей научной медицинской организации;

- обеспечить развитие многоуровневой сети медико-генетической службы, а также создание в субъектах Российской Федерации специализированных центров (мультидисциплинарных команд), занимающихся лечением и реабилитацией особых групп пациентов, в т.ч. центров респираторной поддержки, нервно-мышечных центров.

- регламентировать процедуру смены лечащего врача пациента с орфанным заболеванием, в том числе, по достижении 18-тилетнего возраста, предусматривающую обязательное предварительное взаимодействие между медицинскими специалистами и передачу медицинской документации;

- обеспечить возможность получения респираторной поддержки пациентами вне зависимости от наличия паллиативного статуса;

- обеспечить возможность получения специализированных продуктов лечебного питания детьми-инвалидами, страдающими заболеваниями, не указанными в постановлении Правительства Российской Федерации от 09.04.2015 № 333;

4) в части деятельности Фонда поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра»:

а) оказать методическую поддержку:

- регламентации порядка принятия решений о включении заболеваний и лекарственных препаратов в перечни;

- развития использования инновационных договорных моделей при приобретении лекарственных препаратов и медицинских изделий, включая модели разделения затрат и разделения рисков неэффективности терапии;

б) обратить внимание руководства субъектов Российской Федерации на:

- обязанность по сохранению в полном объеме лекарственного обеспечения пациентов, страдающих заболеваниями, обеспечиваемыми за счет средств Фонда, до начала фактического получения конкретными пациентами препаратов, закупленных в рамках деятельности Фонда;

- необходимость создания условий:

для обеспечения пациентов, получающих препараты за счет средств Фонда, сопутствующей лекарственной терапией, медицинскими изделиями и лечебным питанием;

для беспрепятственного получения необходимых медицинских услуг и реабилитации;

в) создать правовые основы для гарантированной непрерывности лекарственного обеспечения пациентов, получавших препараты за счет средств Фонда, после достижения 18-летнего возраста.

5) в части совершенствования диагностики редких заболеваний:

- расширить перечень заболеваний для проведения неонатального скрининга;

- разработать и внедрить программы селективного скрининга на наличие курабельных наследственных заболеваний на ранней клинической стадии, в том числе в рамках проводимой диспансеризации детского населения;

- разработать и внедрить в рамках НМО образовательные программы для специалистов первичного звена, направленные на развитие орфанной настороженности и ранее выявление редких заболеваний;

6) в части совершенствования реабилитации инвалидов принять меры, обеспечивающие:

- обязательное формирование индивидуальных программ реабилитации с учетом клинических рекомендаций;

- индивидуальный подход при обеспечении техническими средствами реабилитации инвалидов, учитывающий реальные потребности и особенности пациентов;

- оперативную замену технических средств реабилитации в случае выхода из строя до истечения срока замены;

- создание специализированных профильных санаторно-курортных учреждений с разнопрофильными специалистами, обученными специфике лечения пациентов отдельных групп;

7) в части совершенствования оказания специализированной медицинской помощи:

- разработать инструменты оплаты оказания медицинской помощи пациентам с редкими заболеваниями в рамках ВМП с учетом реальной стоимости тарифа, включающего препараты для патогенетической терапии, транспортные расходы пациентов и логистические затраты на транспортировку и хранение лекарственных препаратов с соблюдением требований холодовой цепи;

- урегулировать на федеральном уровне вопрос определения и оплаты законченного случая лечения больного с редким заболеванием при госпитализации его в стационар или дневной стационар для введения под контролем врача лекарственного препарата, получаемого пациентом за счет средств федерального или регионального бюджетов, с исключением санкций, налагаемых страховыми медицинскими организациями, за повторные госпитализации по поводу одного и того же заболевания в течение определенного периода времени;

- внедрить инструменты совершенствования оказания медицинской помощи в стационарных условиях на региональном уровне путем выделения подгрупп клинико-статистических групп для орфанных заболеваний;

- обеспечить развитие оказания медицинской помощи в условиях «стационара на дому», включая медсестринскую и врачебную помощь, для пациентов с тяжелыми хроническими редкими заболеваниями, требующими регулярного пожизненного парентерального и энтерального введения препаратов, в том числе парэнтерального питания с использованием медицинских изделий, облегчающих внутривенный доступ, и расходных материалов и др., с последующим закреплением в системе ОМС достаточной тарификации услуг по введению препаратов, что приведет к удешевлению оказания помощи данной категории пациентов, снижению инфекционных осложнений (госпитальных) инфекций и улучшению качества жизни таких пациентов и их семей;

8) в части развития отечественного производства лекарственных препаратов:

- создать необходимые регуляторные условия для развития малосерийных производств под текущие потребности системы здравоохранения и развития аптечного производства лекарственных препаратов, как инструмента оперативного обеспечения потребностей системы здравоохранения, в особенности в части производства лекарственных препаратов в детских дозировках;

- рассмотреть возможность снятия запрета на изготовление аптечными организациями зарегистрированных лекарственных препаратов, предусмотренного ч. 2 ст. 56 Федерального закона от 12.04.2010 №61-ФЗ «Об обращении лекарственных средств», либо введения исключений из данного запрета для отдельных дозировок или лекарственных форм;

9) в части повышения информированности пациентов и членов их семей об орфанных заболеваниях, возможностях получения медицинской помощи и деятельности пациентских организаций обеспечить:

- создание официального государственного ресурса, содержащего возможность получения всеми заинтересованными лицами по наименованию (коду) заболевания в доступной для пациентов форме сведений, связанных с возможностями лечения заболевания, 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.