



РЕЗОЛЮЦИЯ
круглого стола № 8
«Современные подходы к раннему выявлению и комплексной поддержке пациентов с орфанными заболеваниями: взгляд специалистов, пациентских организаций и благотворительных фондов»

*XVI Всероссийский конгресс пациентов
Россия, Москва, 20 ноября 2026 года*

20 ноября 2025 г. в рамках XVI Всероссийского конгресса пациентов «Вектор развития: пациент-ориентированное здравоохранение» состоялся круглый стол № 8 «Современные подходы к раннему выявлению и комплексной поддержке пациентов с орфанными заболеваниями: взгляд специалистов, пациентских организаций и благотворительных фондов» (далее — Круглый стол).

В обсуждении приняли участие представители медицинского профессионального сообщества, пациентских общественных объединений и благотворительных фондов.

Предметом обсуждения стали действующие правовые и организационные механизмы раннего выявления у детей орфанных (редких) заболеваний из числа включенных в перечень Фонда «Круг добра» — на примере фибродисплазии оссифицирующей прогрессирующей (ФОП), синдрома Алажилля, детской глиомы низкой степени злокачественности (ДГНСЗ), прогрессирующего семейного внутрипечёночного холестаза (ПСВХ), врожденной тромботической тромбоцитопенической пурпуры (ТТП) (синдром Апшоу-Шульмана), болезни Помпе, а также проблемы маршрутизации пациентов, доступности диагностики, образовательной и социальной поддержки семей.

Участники Круглого стола констатируют следующее.

1. Большинство тяжёлых жизнеугрожающих и хронических заболеваний, при которых предусмотрено лекарственное обеспечение или предоставление медицинской помощи в рамках деятельности Фонда «Круг добра», не обеспечено системной ранней диагностикой:

- не входят в программы неонатального скрининга, предусмотренные программой государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи;
- лабораторные исследования, необходимые для ранней диагностики или хотя бы раннего выявления отклонений, специфичных для таких заболеваний, отсутствуют в программе профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних.

2. Фонд «Круг добра» в значительной мере ориентирован на орфанные заболевания, однако, большинство медицинских специалистов не знакомо с клиническими признаками таких заболеваний, что препятствует своевременному направлению пациентов профильным специалистам. Даже у профильных специалистов возникают затруднения ввиду отсутствия клинических рекомендаций и четкой официальной методологии диагностики для ряда редких заболеваний.

3. Для молекулярно-генетических (и отдельных лабораторных) исследований, требуемых для постановки редкого диагноза, зачастую отсутствуют выделенные источники финансирования, что существенно затрудняет подтверждение соответствия ребенка критериям Фонда «Круг добра».

4. Значимая часть исследований требует использования тест-систем, не зарегистрированных в Российской Федерации, что ограничивает круг медицинских организаций, способных на такие исследования, только отдельными федеральными учреждениями. В то же время финансирование таких организаций осуществляется в

ограниченных объемах, менее реальной потребности. Более того, ряд исследований финансируется исключительно в рамках программ, спонсируемых коммерческими организациями, то есть доступность диагностики не обеспечивается государством и напрямую зависит от желания/интересов частных лиц.

5. В нормативных актах, в том числе в программе государственных гарантий, отсутствует четко закрепленные обязанности регионов по выявлению детей с заболеваниями, относящимися к перечню Фонда «Круг добра», и обеспечению всеми необходимыми диагностическими исследованиями детей с первичными клиническими признаками, указывающими на возможное наличие таких заболеваний.

6. Аналогичные проблемы возникают с контролем лечения, если требуется специальная диагностика, подтверждающая эффективность выбранной тактики лечения.

7. Медицинские специалисты отмечают, что недостаточный уровень орфанной настороженности, в особенности в первичном звене, формальный подход к профилактическим медицинским осмотрам несовершеннолетних влечет позднюю постановку диагноза даже при заболеваниях, имеющих ярко выраженную клиническую картину (как, к примеру, при ФОП, характеризующейся выявляемыми даже при обычном осмотре клинодактилией больших пальцев стопы и иными визуально определяемыми аномалиями костно-мышечной системы).

С учётом изложенного Участники Круглого стола просят рассмотреть следующие предложения.

Правительству Российской Федерации:

1. Рассмотреть возможность нормативного закрепления обязанности субъектов Российской Федерации по организации диагностики орфанных заболеваний, включённых в перечень Фонда «Круг добра», путём внесения изменений в Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. В краткосрочной перспективе рассмотреть возможность нормативного закрепления гарантированного источника финансирования диагностических исследований заболеваний, включённых в перечень заболеваний (состояний) Фонда «Круг добра», в том числе путём дополнения Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи положениями об обеспечении в рамках территориальных программ государственных гарантий диагностики заболеваний, входящих в перечень Фонда «Круг добра».
2. В среднесрочной перспективе рассмотреть возможность создания специального (целевого) механизма финансирования диагностики заболеваний, включённых в перечень заболеваний (состояний) Фонда «Круг добра», в целях обеспечения преемственности диагностики и лекарственного обеспечения, а также равной доступности диагностики на всей территории Российской Федерации.

Министерству здравоохранения Российской Федерации, Министерству науки и высшего образования Российской Федерации:

1. Рассмотреть возможность выделения целевых субсидий из федерального бюджета (либо формирования государственного задания на соответствующие цели) федеральным медицинским организациям на цели диагностики орфанных заболеваний, входящих в перечень Фонда «Круг добра», в том числе в случаях, когда необходимые диагностические тест-системы не имеют действующей государственной регистрации на территории Российской Федерации.
2. Обеспечить включение в типовые программы обучения врачей первичного звена здравоохранения, среднего медицинского персонала, 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.

Министерству здравоохранения Российской Федерации, совместно с Фондом «Круг добра»:

1. Проработать и внести в Правительство Российской Федерации предложения по внесению изменений в нормативные акты, регулирующие деятельность Фонда «Круг добра» в части наделения экспертного совета Фонда полномочиями по принятию (одобрению) рекомендаций по организации диагностики заболеваний при их включении в перечень Фонда (исходя из критериев обеспечения терапией за счет Фонда), с последующим доведением рекомендаций до сведения органов управления здравоохранением субъектов Российской Федерации, а также с включением указания на организацию диагностики в соответствии с рекомендациями в Программу государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. В соответствии с частью 3 статьи 37 Закона № 323-ФЗ обеспечить системное своевременное включение в Перечень заболеваний, состояний (групп заболеваний, состояний) для разработки клинических рекомендаций заболевания, включенные в перечень Фонда «Круг добра».
2. На период до принятия вышеуказанных изменений в правовые акты, регулирующие деятельность Фонда «Круг добра» в части наделения экспертного совета Фонда полномочиями по принятию (одобрению) рекомендаций по организации диагностики заболеваний при их включении в перечень Фонда с привлечением профильных НМИЦ и главных внештатных специалистов Минздрава России обеспечить разработку и доведение до органов управления здравоохранением субъектов Российской Федерации и медицинских организаций методических документов по организации диагностики заболеваний, включенных в перечень Фонда «Круг добра», включая описание характерных клинических признаков, алгоритмов маршрутизации пациентов, доступных диагностических методов и тест-систем, — с целью обеспечения исполнимости обязанности по сбору документов, подтверждающих диагноз ребёнка, в порядке, предусмотренном Порядком, утверждённым приказом Минздрава России от 7 декабря 2023 г. № 665н.
3. Обеспечить совместно с главными внештатными специалистами Минздрава России (педиатром, неонатологом, травматологом-ортопедом, генетиком, детским хирургом) подготовку и распространение образовательных материалов (либо системное проведение образовательных мероприятий) для врачей-педиатров, врачей-неонатологов, врачей-детских хирургов, иных специалистов, направленных на повышение настороженности к ранним клиническим признакам орфанных заболеваний, включая использование чек-листов и пошаговых алгоритмов первичной диагностики.