



СВОДНАЯ РЕЗОЛЮЦИЯ СЕРИИ КРУГЛЫХ СТОЛОВ «ОРФАННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ»

Круглый стол №3 «Орфанные заболевания».

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

Круглый стол №13 «Лекарственное обеспечение взрослых пациентов с редкими заболеваниями».

Круглый стол №36 «Новые вызовы гражданскому обществу в сфере защиты прав пациентов с орфанной патологией»

Круглый стол №38 «Редкий» пациент в 2025 году: обзор практики, задачи и возможности их решения»

***XVI Всероссийский конгресс пациентов
Россия, Москва, 20-21 ноября 2025 года***

Серия круглых столов «Орфанные заболевания» была проведена 20-21 ноября 2025 года в рамках XVI Всероссийского конгресса пациентов и посвящена одной из наиболее сложных тем современной системы здравоохранения – орфанным заболеваниям.

Организатором мероприятия выступил Всероссийский союз пациентов, а в качестве участников были приглашены представители федеральных органов власти, руководители профильных медицинских центров, эксперты по общественному здоровью, юристы и лидеры пациентских организаций.

Целями круглых столов были:

1. Обсуждение практических результатов внедрения инновационных методов лечения, в том числе генной терапии, а также анализ системных барьеров в лекарственном обеспечении взрослых пациентов с орфанными заболеваниями.
2. Выявление ключевых системных проблем, препятствующих своевременной диагностике и началу лечения орфанных заболеваний, а также формирование предложений по совершенствованию нормативно-правовой базы и организационных механизмов.
3. Рассмотрение действующей системы лекарственного обеспечения взрослых пациентов с редкими заболеваниями с выделением ключевых зон риска и подготовкой предложений по их преодолению.
4. Анализ вопросов сопровождения пациентов, получающих инновационную терапию, ожиданий «редких» пациентов относительно совершенствования медицинской помощи, доступности препаратов за пределами ограничительных перечней.

Обсудив состояние оказания медицинской помощи и меры поддержки пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, направленные на сокращение развития инвалидизации и продление активного долголетия данной группы пациентов, участники круглых столов выработали следующий пакет рекомендаций:

Правительству Российской Федерации, Федеральному собранию Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. Осуществить пересмотр подходов к включению инновационных препаратов в перечни ЖНВЛП и ВЗН для обеспечения доступности необходимой терапии и снижения бюджетной нагрузки, и обеспечить своевременное обновление перечней ЖНВЛП и перечня лекарственных препаратов в рамках программы ВЗН с учетом включения инновационных препаратов для обеспечения доступа высокоэффективной терапии пациентам с редкими заболеваниями;

Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. Создать рабочую группу с участием представителей пациентского сообщества и экспертных общественных организаций по дальнейшему усовершенствованию порядка и критериев предоставления межбюджетных трансфертов из федерального бюджета на софинансирование расходных обязательств субъекта Российской Федерации по обеспечению граждан зарегистрированными в установленном порядке на территории Российской Федерации лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в указанный перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.
2. Обновить и актуализировать Постановление №890 с учетом появления новых лекарственных препаратов и современных подходов к терапии орфанных и нервно-мышечных заболеваний.
3. Подготовить разъяснения о недопустимости отказа в лекарственном обеспечении пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, препаратами, назначенными по жизненным показаниям, но не входящими в перечень жизненно необходимых и важнейших лекарственных препаратов, утвержденный Распоряжением Правительства РФ от 12.10.2019 N 2406-р;
4. Внести изменения в Постановление Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. №403 «О порядке ведения федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и его регионального сегмента» в части расширения Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности и включения в него заболеваний, лечение которых осуществляется за счет средств Фонда «Круг добра» зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами.
5. Внести изменения в постановление Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 г. № 403, включив в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, заболевания из статистического перечня редких (орфанных) заболеваний Министерства здравоохранения РФ, в частности: болезнь Иценко-Кушинга, С3-гломеруллопатия, IgM-нефропатия, Хроническая тромбоэмболическая легочная гипертензия и ассоциированные формы легочной артериальной гипертензии;
Данные изменения не приведут к существенному увеличению бюджетной нагрузки на субъекты РФ поскольку данные категории граждан, получая инвалидность, также обеспечиваются за счет средств регионального бюджета в рамках Постановления Правительства РФ, но позволят начать

своевременное лечение пациентов с данными заболеваниями, не допуская инвалидизации и увеличивая экономический потенциал таких граждан, а также общую продолжительность жизни. Также, включение данных заболеваний в Перечень редких (орфанных) заболеваний позволит распространить на них дополнительных механизм в виде межбюджетных трансфертов из федерального бюджета на софинансирование расходных обязательств субъекта РФ.

6. Сформировать механизм расширения перечня заболеваний по Постановлению № 403 с включением нозологий, для которых имеются зарегистрированные в Российской Федерации лекарственные препараты для их патогенетического лечения.
7. В данный перечень по Постановлению № 403 необходимо включить заболевания, пациенты с которыми получали поддержку в рамках деятельности Фонда «Круг добра» до достижения ими 19-летнего возраста, в том числе, которые обеспечивались за счет Фонда патогенетическим лечением по заболеваниям, включенным в программу ВЗН, но лекарственные препараты при этом не включены в перечень лекарственных препаратов, предназначенных для обеспечения лиц, больных заболеваниями, включенными в программу ВЗН.
8. Включить в перечень редких (орфанных) заболеваний, формируемый уполномоченным федеральным органом исполнительной власти на основании статистических данных, редкое орфанное заболевание – мутация в гене CDKL5
9. В целях учета пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями внести изменения в постановление Правительства РФ от 12 октября 2020 г. N 1656, предусмотрев возможность включения в Федеральный регистр граждан, имеющих право на обеспечение лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания за счет бюджетных ассигнований федерального бюджета и бюджетов субъектов Российской Федерации, сведений о пациентах, получающих зарегистрированную терапию для лечения редких (орфанных) заболеваний.
10. Разработать механизм осуществления совместных/централизованных закупок лекарственных препаратов для обеспечения лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, с возможностью перераспределения закупленных лекарственных препаратов между субъектами РФ;
11. Внести изменения в нормативно-правовые акты, регулирующие деятельность Фонда «Круг добра», в целях расширения направлений его деятельности по предоставлению лекарственного обеспечения детям, страдающим жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящим к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (ПП №403).
12. Разработать предложения по перераспределению полномочий по лекарственному обеспечению пациентов с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, между субъектами Российской Федерации и Фондом «Круг добра», исходя из целесообразности:
 - 12.1. Перевода всего лекарственного обеспечения детей с редкими (орфанными) заболеваниями на финансирование за счет средств Фонда «Круг добра» в соответствии с подп. «с» п. 2 Перечня поручений Президента Российской Федерации по итогам заседания Совета по стратегическому развитию и национальным проектам (утв. Президентом РФ 26 января 2023 г. № Пр-144).

- 12.2. Перевода лекарственного обеспечения взрослых пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями на финансирование за счет средств бюджетов субъектов Российской Федерации (кроме пациентов, получающих лекарственные препараты в рамках Программы ВЗН) с введением механизма софинансирования из средств федерального бюджета.
13. В соответствии с Федеральным законом от 23.07.2025 № 252-ФЗ «О внесении изменений в статью 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» разработать Порядок подтверждения невозможности исполнения субъектом Российской Федерации полномочий по обеспечению граждан зарегистрированными лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, предусмотрев следующие критерии невозможности исполнения субъектом РФ указанных полномочий:
- 13.1. Увеличение числа лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории субъекта Российской Федерации в соответствии с данными Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности с 1 января текущего года.
- 13.2. Невозможность надлежащего исполнения субъектом РФ полномочия по лекарственному обеспечению лиц, страдающих орфанными заболеваниями, в связи с кассовым исполнением бюджета по соответствующей статье более чем на 90%.
14. В соответствии с Федеральным законом от 23.07.2025 № 252-ФЗ «О внесении изменений в статью 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» разработать Порядок предоставления межбюджетных трансфертов из федерального бюджета на софинансирование расходных обязательств субъекта Российской Федерации по обеспечению граждан зарегистрированными лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, предусмотрев следующие условия предоставления финансирования:
- 14.1. Соответствие субъекта РФ критериям невозможности исполнения полномочий по обеспечению граждан зарегистрированными лекарственными препаратами для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности
- 14.2. Наличие правового акта субъекта РФ, утверждающего перечень мероприятий (результатов), при реализации которых возникают расходные обязательства субъекта РФ, в целях софинансирования мероприятий по обеспечению лекарственными средствами лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.
- 14.3. Наличие в бюджете субъекта РФ бюджетных ассигнований на исполнение расходного обязательства субъекта РФ, софинансирование которого

осуществляется из федерального бюджета, в объеме, необходимом для его исполнения.

- 14.4. Заключение соглашения в соответствии с пунктом 10 Правил формирования, предоставления и распределения субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации, утвержденных постановлением Правительства Российской Федерации от 30.09.2014 № 999 «О формировании, предоставлении и распределении субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации».

Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. Разработать и внедрить единый динамический федеральный регистр пациентов с редкими и социально значимыми заболеваниями с разбивкой по возрасту и регионам для планирования потребности в лекарственном обеспечении.
2. Обеспечить участие экспертного и пациентского сообщества в доработке проектов нормативных актов Минздрава России, касающихся реализации «резервного механизма» и распределения субсидий.
3. Подготовить и направить в Правительство России предложение, предусматривающее расширение Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденного Постановлением Правительства РФ от 26 апреля 2012 г. № 403, и включение в него заболеваний, лечение которых осуществляется за счет средств Фонда «Круг добра» зарегистрированными в Российской Федерации лекарственными препаратами.
4. Проработать возможность внедрения экстраординарного порядка предоставления федеральной помощи субъектам Российской Федерации в натуральной форме с созданием федерального резервного запаса орфанных препаратов.
5. Проработать вопрос создания стратегии развития и предоставления государственных гарантий для взрослых пациентов с редкими заболеваниями, включая возможность внедрения централизованной системы лекарственного обеспечения, в том числе, с проведением закупок по конфиденциальным договорам.
6. Расширить возрастные и клинические критерии доступа к генной и патогенетической терапии при орфанных заболеваниях на основе накопленных данных эффективности и безопасности.
7. Обеспечить создание и ведение федеральных регистров пациентов с ключевыми орфанными нозологиями, включая СМА и миодистрофию Дюшенна, с унифицированными требованиями к данным.
8. Разработать и утвердить типовые клинические маршруты для детей и взрослых с орфанными заболеваниями, включая алгоритмы перехода из детской службы во взрослую.
9. Закрепить в подзаконных актах четкие критерии допустимого отступления от клинических рекомендаций, минимизируя возможность произвольного отказа в назначении терапии под предлогом «персонализированного подхода».
10. Закрепить в программе государственных гарантий и подзаконных актах обязанность субъектов РФ обеспечивать диагностику заболеваний, включенных в перечни Фонда «Круг добра» и другие федеральные программы, с указанием конкретных видов исследований.
11. Обеспечить одновременную с включением нового заболевания в льготные перечни разработку и утверждение методических рекомендаций по диагностике

и маршрутизации пациентов, с доведением их до региональных органов здравоохранения и медицинских организаций.

12. Ускорить утверждение клинических рекомендаций по врожденной тромботической тромбоцитопенической пурпуре и другим редким нозологиям, для их интеграции в практику медицинской помощи и в систему финансирования помощи.
13. Расширить программу неонатального скрининга за счет включения болезни Помпе и других лизосомных болезней накопления при наличии валидированных тест-систем и подтвержденной эффективности ранней терапии.
14. Создать целевой федеральный механизм финансирования молекулярно-генетических и высокотехнологичных лабораторных исследований для орфанных заболеваний, включая возможность субсидирования федеральных центров при использовании незарегистрированных тест-систем в установленном порядке.
15. Организовать специализированные образовательные программы для врачей первичного звена и профильных специалистов по ранней диагностике редких заболеваний и маршрутизации пациентов в федеральные центры.

Органам управления здравоохранением субъектов Российской Федерации:

1. Создать и поддерживать региональные центры компетенций по орфанным и социально значимым заболеваниям с четко прописанными маршрутами направления пациентов.
2. Организовать единые маршруты пациентов с подозрением на орфанные заболевания, с указанием точек входа, ответственных специалистов, порядка направления в федеральные референс-центры.
3. Организовать на региональном уровне генетическое обследование пациентов с подозрением на орфанные заболевания до направления в федеральный центр.
4. Развивать региональные реестры пациентов как часть единой федеральной системы, обеспечивая их актуальность и использование для управленческих решений.
5. Включить в территориальные программы госгарантий финансирование ключевых лабораторных, инструментальных и молекулярно-генетических исследований, необходимых для диагностики заболеваний из перечней Фонда «Круг добра» и других приоритетных списков.
6. Создать междисциплинарные команды по ведению орфанных пациентов с участием неврологов, онкологов, реабилитологов, психологов и других необходимых специалистов.
7. Обеспечить нормативное закрепление преемственности терапии «выпускников» Фонда «Круг добра», включая порядок продолжения лечения без перерывов.
8. Использовать возможности госпитального сегмента и тарифов ОМС для финансирования стационарных схем терапии, снижая нагрузку на региональную льготу.
9. Обеспечить заблаговременное планирование и проведение закупок лекарственных препаратов с учетом непрерывности терапии и минимизации перерывов в лечении.
10. Разработать и принять региональные акты, гарантирующие лекарственное обеспечение орфанных пациентов вне зависимости от монетизации НСУ (набора социальных услуг), в пределах федеральных полномочий.
11. Обеспечить систематическое обучение врачей первичного звена, неонатологов, педиатров, хирургов, ортопедов и других специалистов принципам орфанной настороженности с использованием федеральных и региональных образовательных модулей.

12. Наладить практику дистанционных консультаций по принципу «врач-врач» с федеральными референс-центрами, включая передачу изображений и данных обследований для оперативного экспертного заключения.
13. Контролировать внедрение обновленного законодательства о профилактических осмотрах несовершеннолетних, обеспечивая выполнение расширенных обследований и использование разъяснений по выявлению признаков хронических и орфанных заболеваний.
14. Наладить устойчивый диалог с пациентскими организациями для мониторинга проблем с обеспечением, маршрутизацией и качеством медицинской помощи.
15. Расширить практику дистанционных консультаций и телемедицинских сервисов для пациентов из отдаленных территорий, особенно при длительном наблюдении и контроле терапии.

Научно-исследовательским центрам и профессиональному сообществу:

1. Разработать и валидировать доступные тест-системы для лабораторной и молекулярно-генетической диагностики орфанных заболеваний, с последующей регистрацией и возможностью широкого применения в регионах.
2. Расширить пилотные и селективные скрининговые программы по болезням Помпе, лизосомным болезням накопления и другим редким нозологиям для уточнения реальной распространенности и оценки эффективности раннего вмешательства.
3. Создавать и поддерживать национальные регистры пациентов с орфанными и ультраредкими заболеваниями, включая врожденную тромботическую тромбоцитопеническую пурпуру и ФОП, для анализа исходов и планирования ресурсов.
4. Разработать клиничко-диагностические алгоритмы и скоринговые шкалы для врачей первичного звена, основанные на фенотипических признаках и простых тестах, с последующей оценкой их чувствительности и специфичности.
5. Поддерживать фундаментальные и прикладные исследования по разработке этиотропных и геннотерапевтических препаратов для редких заболеваний, включая синдром Ретга и болезнь Фабри.
6. Продолжить систематический сбор и анализ данных по эффективности и безопасности генной терапии при миодистрофии Дюшенна в реальной клинической практике.
7. Проводить исследования по долгосрочным исходам у пациентов со СМА и нейрофиброматозом при непрерывной и прерванной терапии для обоснования нормативных решений.
8. Разработать и валидизировать шкалы и протоколы функциональной оценки орфанных пациентов, адаптированные к российским условиям и ресурсам.
9. Развивать междисциплинарные исследовательские проекты, объединяющие генетиков, клиницистов, реабилитологов и специалистов по лучевой диагностике для уточнения критериев отбора пациентов на хирургическое и медикаментозное лечение.
10. Создавать и тестировать модели ранней диагностики и селективного скрининга для выявления орфанных заболеваний на доклинических стадиях.
11. Исследовать долгосрочные исходы и эффективность различных схем реабилитации после нейрохирургических вмешательств и высокочатратной терапии при редких нозологиях.
12. Изучить влияние междисциплинарной реабилитации на результаты инновационной терапии при орфанных заболеваниях и интегрировать выводы в клинические рекомендации.

13. Проводить правовые и экономические исследования по оценке эффективности различных моделей финансирования орфанных нозологий для обоснования изменений законодательства.
14. Привлекать пациентские организации к формированию исследовательских приоритетов и к сбору данных через стандартизированные анонимные опросы и регистры.

Общественным организациям пациентов:

1. Укреплять сотрудничество с профильными федеральными центрами для маршрутизации пациентов и организации комплексных обследований.
2. Налаживать партнерства с научными центрами и фармацевтическими компаниями для содействия разработке и внедрению инновационных терапий при редких заболеваниях.
3. Содействовать формированию общественного запроса на расширение неонатального и селективного скрининга, а также на финансирование диагностики.
4. Использовать цифровые платформы и социальные сети для безопасной и проверенной коммуникации между пациентами и врачами, минимизируя распространение недостоверной информации.
5. Инициировать и участвовать в образовательных мероприятиях для врачей и среднего медперсонала, представляя пациентский опыт, типичные диагностические ошибки и успешные модели маршрутизации.
6. Продолжить разввивать программы информационной поддержки семей, переводя сложную медицинскую и юридическую информацию в доступный формат. Создавая доступные материалы о ранних признаках конкретных орфанных заболеваний и возможных маршрутах получения помощи, в том числе через онлайн-ресурсы и печатные брошюры
7. Развивать сервисы юридической, психологической и социальной поддержки для семей с орфанными заболеваниями, помогая им преодолевать диагностическую одиссею и выстраивать взаимодействие с системой здравоохранения.
8. Создавать и поддерживать группы взаимопомощи и психологической поддержки для подростков и взрослых с орфанными заболеваниями и их семей.
9. Объединять усилия пациентских организаций для подготовки консолидированных предложений по изменению законодательства и подзаконных актов в части ранней диагностики и комплексной помощи редким пациентам.