



**РЕЗОЛЮЦИЯ**  
**Круглых столов №№ 13, 18 «Орфанные заболевания»**  
**XIV Всероссийский конгресс пациентов**  
**Россия, Москва, 22 ноября 2023 года**

На площадке XIV Всероссийского конгресса пациентов «Вектор развития: пациент-ориентированное здравоохранение» 22 ноября 2023 года состоялись два круглых стола «Орфанные заболевания» (часть 1 и часть 2).

Участники круглого стола, обсудив актуальное состояние и тенденции развития сферы медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями лекарственного обеспечения взрослых пациентов с редкими заболеваниями, пришли к необходимости рекомендовать следующее:

**Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации:**

1. Внедрить в государственную Программу «Развитие здравоохранения» мероприятия по развитию селективного скрининга у детей в целях выявления курабельных врожденных и (или) наследственных заболеваний на ранней клинической стадии, в том числе в рамках проводимой программы профилактических осмотров детей и подростков.
2. Закрепить источники финансового обеспечения и способы оплаты проведения селективного скрининга, молекулярно-генетических исследований, в том числе (подтверждающей диагностики и генотипирования), указанных в порядке оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (Приказ Минздрава 274н от 21 апреля 2022 года).
3. Внести изменения в Постановление Правительства РФ от 9 апреля 2015 г. N 333 «Об утверждении Правил формирования перечня специализированных продуктов лечебного питания для детей-инвалидов»: о расширении перечня орфанных заболеваний в 2024 году (болезнь Крона и др.) и о введении порядка регулярного (как минимум один раз в год) пересмотра списка орфанных заболеваний, регулируемых данным документом.

**Министерству здравоохранения Российской Федерации:**

1. Разработать методические рекомендации проведения регулярного мониторинга (кратность и комплекс мероприятий, включая осмотры и диагностические исследования) за состоянием здоровья и единые требования к маршрутизации пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в том числе, получающих патогенетическую терапию, в соответствии с клиническими рекомендациями и порядком оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (Приказ Минздрава 274н от 21 апреля 2022 года).

**Министерству здравоохранения Российской Федерации, правительствам субъектов Российской Федерации, органам управления здравоохранением субъектов Российской Федерации:**

1. На уровне субъектов РФ предусмотреть ряд мер по повышению осведомленности специалистов первичного звена о редких заболеваниях с преобладанием неспецифичных симптомов, в частности Легочной артериальной

гипертензии (ЛАГ) и хронической тромбоэмболической легочной гипертензии (ХТЭЛГ).

2. На уровне субъектов РФ предусмотреть возможность проведения полного цикла диагностических процедур (включая катетеризацию правых отделов сердца) для выявления и верификации диагноза ЛАГ/ХТЭЛГ и назначения ЛАГ-специфической терапии на уровне субъекта, что позволит:
  - 2.1. своевременно выявить пациентов с легочной гипертензией;
  - 2.2. значительно сократить путь пациента с легочной гипертензией от момента постановки диагноза и обеспечить своевременное начало терапии, в том числе посредством лекарственной ЛАГ-специфической терапии;
  - 2.3. снизить нагрузку на федеральные центры для постановки диагноза и перевести подтверждение диагноза в формат телемедицины, при этом сохранить возможность в случае сложных случаев направить пациента в федеральный центр.