



РЕЗОЛЮЦИЯ
Круглого стола №8
«Болезнь Фабри. Новые решения»
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 состоялся Круглый стол «Болезнь Фабри. Новые решения».

Основной причиной низкой частоты выявления болезни Фабри (БФ) является недостаточная осведомленность врачей о редких заболеваниях. В силу в том числе и этого фактора, даже при наличии типичных проявлений заболевания диагноз обычно устанавливают поздно, как правило, спустя 10-30 лет и более после появления первых симптомов.

Ошибочная или поздняя диагностика БФ приводит к тому, что пациенты не получают эффективного лечения, что, является причиной ранней инвалидизации и преждевременной смерти.

Стратегии скрининга в группах риска высоко затратны, так как для выявления одного случая болезни Фабри приходится обследовать большое число пациентов.

Тем не менее, последующий семейный скрининг позволяет выявить дополнительные случаи заболевания среди родственников пробанда и, соответственно, сократить общие затраты на установление одного диагноза.

Необходимо подчеркнуть, что скрининг детей и подростков, нередко позволяет диагностировать заболевание на более раннем этапе, когда еще отсутствует необратимое поражение внутренних органов, а ферментозаместительная терапия дает возможность достичь лучших результатов.

Программы селективного и семейного скрининга финансируют фармацевтические компании. При этом, важным является селективный скрининг в рамках профилактических осмотров детей 8-16 лет. Было бы целесообразно, чтобы скрининг при профилактических осмотрах детей проводился за счет ОМС.

Лекарственное обеспечение пациентов БФ, включенной в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, осуществляется за счет средств бюджетов субъектов. Федерализация финансирования лекарственного обеспечения болезни Фабри, посредством включения нозологии в перечень ВЗН позволит существенно повысить доступность ФЗТ вне зависимости от возраста и региона проживания.

В связи с вышесказанным участники круглого стола рекомендуют:

Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. В настоящий момент скрининговые программы проводятся за счет поддержки фармацевтических компаний, однако этого недостаточно для выявления большинства пациентов с болезнью Фабри. Необходимо обеспечить подключение к выявлению пациентов с болезнью Фабри государственных программ раннего селективного скрининга в рамках профилактических осмотров детей 8-16 лет.

2. С целью бесперебойного снабжения лекарственными препаратами необходимо обеспечить федеральную поддержку финансирования лечения болезни Фабри и включение ее в перечень программы поддержки пациентов высокочатратных нозологий (ВЗН).