



РЕЗОЛЮЦИЯ Круглого стола №40

«Актуальные вопросы повышения качества медицинской помощи и социальной поддержки пациентов с наследственными заболеваниями печени: прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз (ПСВХ) и синдром Алажилля»

***XV Всероссийский конгресс пациентов
Россия, Москва, 28 ноября 2024 года***

В рамках XV Всероссийского конгресса пациентов состоялся Круглый стол, посвящённый усовершенствованию медико-социальной помощи пациентам с редкими заболеваниями печени, в частности с прогрессирующим семейным внутрипеченочным холестазом (ПСВХ) и синдромом Алажилля. В дискуссии приняли участие представители пациентских организаций и ведущие эксперты в области диагностики и лечения редких заболеваний. Мероприятие стало важной платформой для обмена опытом и выработки рекомендаций по улучшению качества жизни пациентов.

Прогрессирующий семейный внутрипеченочный холестаз (ПСВХ, или PFIC — progressive familial intrahepatic cholestasis, по международной классификации болезней МКБ-10 — K76.8) представляет собой группу редких генетических заболеваний с нарушением функции гепатоцитов и/или внутрипеченочных желчных протоков.

Синдром Алажилля (СА) по международной классификации болезней МКБ-10 — Q44.7; Q89.8 — аутосомно-доминантное наследственное мультисистемное заболевание, вызванное мутациями одного из двух генов — JAG1 или NOTCH. Заболевание характеризуется преимущественным поражением печени и сердца, а также развитием лицевых, скелетных, глазных и других аномалий.

ПСВХ и СА обычно проявляются в детском возрасте, часто в первые месяцы жизни. Прогрессирование заболеваний приводит к серьезным последствиям, таким как печеночная недостаточность, фиброз и цирроз печени. В случаях, когда консервативные методы лечения и хирургические вмешательства становятся неэффективными, трансплантация печени становится неизбежным этапом в лечении данных заболеваний.

Симптомы, такие как мучительный зуд, нарушение сна и повышенная тревожность, существенно ухудшают качество жизни как пациентов, так и их родителей. Обязанности, связанные с уходом за пациентами, создают значительное экономическое бремя для семей, что, в свою очередь, усугубляет психоэмоциональные проблемы. Эти факторы негативно влияют на общее благополучие и требуют комплексного подхода к лечению и поддержке как пациентов, так и их близких.

Рассмотренные вопросы: Участники круглого стола обсудили ключевые аспекты медико-социальной помощи пациентам с ПСВХ и СА. Основное внимание было уделено необходимости повышения осведомленности о данных заболеваниях в медицинском сообществе, разработке единого подхода к диагностике, диспансерному наблюдению и лечению пациентов. Также была подчеркнута важность оказания адресной и психологической помощи с целью улучшения качества жизни пациентов и решения социально-бытовых задач как для них, так и для их семей.

Данная резолюция направлена на привлечение внимания к проблемам редких генетических заболеваний печени, с которыми сталкиваются пациенты и их родственники, а также на разработку конкретных шагов для их решения в рамках системы здравоохранения России. Это мероприятие стало важной платформой для выработки

рекомендаций, направленных на повышение качества медицинского обслуживания и социальной поддержки для данной группы пациентов.

С учетом обсужденных вопросов, участники круглого стола рекомендуют следующие меры для улучшения медико-социальной помощи пациентам с ПСВХ и синдромом Алажилля:

Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации и Комитету Государственной Думы по охране здоровья:

1. Разработать механизм включения редких (орфанных) заболеваний с зарегистрированной на территории Российской Федерации лекарственной терапией из перечня Фонда «Круг добра» в перечень, утвержденный постановлением Правительства № 403 и внести соответствующие изменения в нормативно-правовые акты.

Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. В целях повышения орфанной настороженности и улучшения диагностики заболеваний, связанных с синдромом холестаза, рекомендуется внести изменения в Порядок проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 10 августа 2017 г. N 514н. В Приложение N 1, графу «Лабораторные, функциональные и иные исследования», следует включить обязательное определение биохимических показателей крови: общий билирубин, прямой билирубин, аланинаминотрансферазу (АЛТ), аспарагиновую трансаминазу (АСТ) и холестерин, желчные кислоты. Включение этих исследований в стандарт обследования позволит эффективно выявлять холестаз и сопутствующие патологии, что будет способствовать более ранней и точной диагностике. Выявление первых симптомов заболеваний в первые месяцы жизни критически важно для своевременного вмешательства, предотвращающего серьезные осложнения и улучшающего качество жизни детей.
2. Учитывая значительное влияние неонатального скрининга на течение курабельных заболеваний, необходимо активно развивать и реализовывать расширение "Программы расширенного неонатального скрининга на наличие наследственных и врожденных заболеваний" за счет включения в нее орфанных заболеваний печени, для диагностики которых существуют биохимические маркеры, а также эффективные методы лечения. В связи с этим необходимо внести изменения в Приказ Министерства здравоохранения РФ от 21 апреля 2022 года N 274н "Об утверждении Порядка оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями". Эти изменения позволят улучшить диагностику и лечение курабельных заболеваний печени, что обеспечит высокий уровень медицинской помощи для новорожденных, а также снизит риск серьезных осложнений, связанных с запущенными формами заболеваний.
3. Рассмотреть создание клинического регистра детей с редкими генетическими заболеваниями печени в рамках вертикально интегрированной медицинской информационной системы (ВИМИС) с целью систематизации информации о популяции пациентов, включая данные генотипирования. Изучить возможность включения необходимой информации в цифровую электронную карту орфанных пациентов с ПСВХ и СА, что позволит обеспечить более эффективное управление данными и повысить качество ухода за пациентами. Оценка экономических затрат на ПСВХ и синдром Алажилля, а также качества жизни пациентов, с целью выявления бремени, налагаемого на этих пациентов, и гарантии учета их потребностей в системе здравоохранения.

4. В целях повышения осведомленности специалистов здравоохранения, рекомендуется на Портале Непрерывного Медицинского и Фармацевтического Образования разработать и разместить интерактивный модуль о редких генетических заболеваниях печени, ПСВХ и синдром Алажилля. Это поможет сократить сроки диагностики и инициации патогенетического лечения.

Центру экспертизы и контроля качества медицинской помощи Минздрава России:

1. Провести оценку целесообразности и потенциальной экономической эффективности добавления в стандарты обследования детей первого года жизни следующих биохимических показателей: общий билирубин, прямой билирубин, аланинаминотрансфераза (АЛТ) и аспарагиновая трансаминаза (АСТ) и холестерина, желчных кислот.

Профильным медицинским ассоциациям (Союзу педиатров России, Ассоциации медицинских генетиков, Обществу детских гастроэнтерологов, гепатологов и нутрициологов):

1. Инициировать и разработать клинические рекомендации по ведению пациентов, включая алгоритмы диагностики, лечения и мониторинга, а также рекомендации по реабилитации и психосоциальной поддержке пациентов.
2. Разработать методические рекомендации по проведению 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 пациентов нуждающихся в патогенетической терапии и получающих её, 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).

Всероссийскому обществу редких (орфанных) заболеваний, Всероссийскому союзу пациентов:

1. Принять активное участие при разработке профильными медицинскими организациями методические рекомендации по проведению 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 пациентов нуждающихся в патогенетической терапии и получающих её, 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).
2. Рекомендуется разработать и внедрить программы поддержки для родственников или лиц, осуществляющих уход за пациентом с ПСВХ и СА, учитывающие их особенные потребности и сложности. Необходимо обеспечить доступ к информационным, финансовым и психологическим ресурсам для снижения бремени и улучшения качества жизни лиц, осуществляющих уход за пациентом. Следует поддержать исследования, направленные на изучение методов управления PFIC и его влияния на родственников или лиц, осуществляющих уход за пациентом, с целью выявления лучших практик и разработки новых подходов.

Органам исполнительной власти субъектов Российской Федерации в сфере здравоохранения:

1. Обеспечить детей с прогрессирующим семейным внутрипеченочным холестазом и с синдромом Алажилля специализированными продуктами

лечебного питания, включая незарегистрированные в Российской Федерации, внося при необходимости соответствующие изменения в действующее законодательство субъекта РФ.

2. Содействовать сотрудничеству профильных главных внештатных специалистов с соответствующими профильными пациентскими организациями. Важно также сосредоточиться на повышении осведомленности населения о признаках и симптомах ПСВХ и СА. Это позволит обеспечить более раннее обращение за медицинской помощью. Указанные меры будут способствовать более эффективному выявлению и лечению этих заболеваний, что, в свою очередь, улучшит качество жизни пациентов и поддержит их семьи.