



**РЕЗОЛЮЦИЯ**  
**Круглого стола №3**  
**«Орфанные заболевания. Проблемы ранней диагностики»**  
***XIII Всероссийский конгресс пациентов***  
***Россия, Москва, 23 ноября 2022 года***

На площадке XIII Всероссийского конгресса пациентов «Вектор развития: пациент-ориентированное здравоохранение» 23 ноября 2022 года состоялся Круглый стол «Орфанные заболевания. Проблемы ранней диагностики».

Участники круглого стола отметили, что степень доступности льготного лекарственного обеспечения для пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями существенно отличается в зависимости от источника финансирования. Наилучшим образом ситуация обстоит с Фондом «Круг добра» (дети до 19 лет) и программой ВЗН.

С большим количеством сложностей сталкиваются пациенты с нозологиями, включенными в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, являющимися расходным обязательством субъектов Российской Федерации, а также пациенты, получавшие лекарственное обеспечение в рамках Фонда «Круг добра» после наступления совершеннолетия.

Ограниченность региональных бюджетов может приводить к трудностям с получением необходимых препаратов для данной группы пациентов. Во многих случаях это происходит только по решению суда. Сроки получения жизненно важной терапии могут составлять 6 месяцев и более, что критично для данной группы пациентов и приводит к снижению результатов терапии, инвалидизации смертельным последствиям.

Характерным примером проблематики является ситуация с заболеваниями ВЗК (Воспалительные заболевания кишечника). Это хроническое прогрессирующее неизлечимое заболевание, требующее постоянной терапии. Зачастую пациенты с ВЗК, даже при тяжелых стадиях болезни при стабилизации состояния не признаются инвалидами, что ограничивает их право на получение льготных лекарственных препаратов. Несмотря на неизлечимость заболевания, даже после признания инвалидами, пациенты вынуждены ежегодно проходить медико-социальную экспертизу с целью подтверждения данного статуса. И в случае улучшения состояния пациента инвалидность может быть снята. В результате пациенты как детского, так и трудоспособного возраста теряют доступ к необходимой им терапии и имеют риск ухудшения состояния здоровья.

Сложная ситуация существует с доступностью терапии редкого заболевания идиопатическая легочная артериальная гипертензия (ИЛАГ). Оно характеризуется выраженным повышением общего лёгочного сосудистого сопротивления и давления в легочной артерии, часто прогрессирующим течением с быстрым развитием декомпенсации правого желудочка, фатальным прогнозом. Некоторые формы ЛАГ не входят в перечень редких заболеваний, хотя это крайне немногочисленная группа пациентов. Их доступ к жизненно важным препаратам зависит от наличия инвалидности.

Аналогичная ситуация складывается со многими орфанными нозологиями.

Благодаря развитию медицины и внедрению современных диагностических систем часть заболеваний уже удалось перевести из ряда смертельных в категорию хронических, поддающихся контролю и протекающих без тяжелых осложнений. Своевременная

диагностика и вовремя начатое лечение может спасти пациентам жизнь, улучшить ее качество и продолжительность.

Важным направлением диагностики является селективный скрининг. Вид диагностики, применяемый к группе пациентов, у которых наблюдаются один или несколько специфических симптомов. В мире в среднем требуется от пяти до восьми лет для постановки правильного диагноза.

В этой связи участники круглого стола рекомендуют:

**Правительству Российской Федерации:**

1. Нормативно закрепить источники финансирования полного цикла диагностических методов редких болезней: от первичного скрининга до подтверждающей диагностики.
2. Разработать и реализовать проект «Развитие производства реактивов и их регистрация на территории РФ», включающему следующие мероприятия:
  - 2.1. Переговоры с производителями о регистрации.
  - 2.2. Разработка локальных реактивов и панелей и их регистрация.
  - 2.3. Нормативное закрепление возможности использования незарегистрированных, имеющих регистрацию в странах с надежной регуляторной системой (ICH – FDA, EMA) методов и реактивов при проведении массовых скринингов и индивидуальной диагностики при подтверждении генетического диагноза в рамках Программы Государственных гарантий обеспечения медицинской помощи населению РФ.

**Правительству Российской Федерации, Министерству здравоохранения Российской Федерации, Министерству труда и социальной защиты Российской Федерации:**

1.
  - 1.1. Обеспечить корректность процессов запроса и предоставления необходимой документации при направлении на МСЭ (первичном и повторном) с целью своевременного подтверждения статуса инвалидности для непрерывной терапии заболевания
  - 1.1. Рассмотреть возможность создание пилотных программ, в рамках федерального или регионального бюджета, как один из вариантов решения вопроса непрерывного лекарственного обеспечения лекарственными препаратами.  
«Программа поддержки пациентов с ВЗК: непрерывность лекарственного обеспечения»- потенциально позволит: своевременно и без прерывания обеспечивать пациентов с ВЗК современными схемами терапии вне зависимости от статуса инвалидности и тяжести протекания заболевания; улучшать вопросы профилактики инвалидности и развития колоректального рака у пациентов с ВЗК. Так как риск развития онкологического заболевания кишечника у данной категории пациентов выше, чем в среднем в популяции.

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

1. Рассмотреть возможность централизации и федерализации закупки лекарственных препаратов для пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, являющихся расходным обязательством субъектов Российской Федерации, а также для пациентов, получающих терапию в рамках Фонда «Круг добра» после их 19-летия; выделение соответствующего финансирования.
2. Утвердить следующие базовые критерии по централизации и федерализации закупки препаратов, являющихся расходным обязательством субъектов Российской Федерации:

- закупка препаратов оказывает существенное влияние на бюджеты субъектов
  - доступность терапии в России,
  - управляемость заболевания, когда получение своевременной и бесперебойной терапии существенно влияет на результаты лечения, помогает предотвратить инвалидизацию и смертельные последствия для пациентов.
3. Исключить практику обязательного подтверждения диагноза и назначения терапии для пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями на федеральном уровне, приняв в качестве достаточного основания для постановки диагноза и назначения терапии решение врачебной комиссии на региональном уровне.
  4. Обеспечить пациентов необходимой терапией, после постановки диагноза врачебной комиссией на региональном уровне, в максимально короткий срок, не более 3-х месяцев после назначения соответствующей терапии.

**Министерству здравоохранения Российской Федерации:**

1. Принять меры по внедрению во всех субъектах Российской Федерации практики своевременного выявления легочной артериальной гипертензии у пациентов, перенесших COVID-19 с выстраиванием их маршрутизации, начиная с первичного звена. Усилить контроль за соблюдением Порядка диспансерного наблюдения за пациентами, попадающими в группу риска развития легочной гипертензии».
2. Разработать государственную стратегию и дорожную карту развития ранней генетической диагностики:
  - 1.1. Нормативно закрепить стратегию, включая междисциплинарный комитет по развитию диагностики.
  - 1.2. Сформировать отдельный раздел государственной программы «Развитие здравоохранения», посвященный диагностике редких наследственных заболеваний обмена, включая скрининг новорожденных, селективный скрининг и другие виды диагностических программ.
  - 1.3. Разработать порядок, критерии включения и пересмотра нозологий; сформировать перечень диагностических методик для использования в диагностических программах.
3. Разработать и нормативно закрепить требования к порядку взаимодействия (маршруту) между уровнями оказания медицинской помощи и дисциплинами (медицинскими специальностями) по всему пути диагностической «одиссеи» пациента.
4. С целью развития программы селективного скрининга:
  - 4.1. Повышать уровень «орфанной настороженности» среди врачей пациентов и общества в целом чрез внедрение образовательных программ для врачей всех специальностей, касающиеся орфанных заболеваний, реализацию социально-культурных проектов (искусство, кино, спорт).
  - 4.2. Обеспечить развитие мультидисциплинарных центров на уровне регионов/федеральных округов.
  - 4.3. Обеспечить развитие семейного скрининга ввиду того, что большинство орфанных заболеваний являются генетическими и их носителем может быть не один человек, а целая семья.