+7(495) 612 20 53, +7(495) 748 05 10
www.patients.ru, pat@patients.ru
Российская Федерация, 125167,
г. Москва, Нарышкинская аллея,
дом 5, строение 2

РЕЗОЛЮЦИЯ
Круглых столов №№13, 18
«Орфанные заболевания – новые вызовы. Часть I»
XV Всероссийский конгресс пациентов
Россия, Москва, 27 ноября 2024 года

27 ноября 2024 г. в рамках XV Всероссийского конгресса пациентов состоялось заседание Круглых столов №13 и №18 ««Орфанные заболевания – новые вызовы. Часть 1 и Часть 2».

Обсуждение на круглых столах охватило несколько актуальных проблем помощи орфанным пациентам и позволило сформулировать предложения по их разрешению.

Проблема: проведение МСЭ пациентов с болезнью Помпе.

До 19 лет пациенты с болезнью Помпе получают лекарственные препараты за счет средств фонда «Круг добра». Взрослые пациенты не входят ни одну программу льготного лекарственного обеспечения («высокозатратные нозологии» (14 ВЗН), перечень Постановления Правительства РФ № 403 от 26.04.2012 (403 ПП). Это означает, что получить терапию взрослый пациент сможет только при условии наличия у него инвалидности.

Поставленный диагноз болезнь Помпе (или другого редкого наследственного заболевания) не является основанием для получения группы инвалидности, так как требуется подтверждение нарушений функционирования.

Важно отметить, что болезнь Помпе — это тяжелое наследственное заболевание, характеризующееся патологическим накоплением гликогена в клетках, имеющее неуклонно прогрессирующий характер течения. Продолжающееся отложение гликогена в тканях-мишенях (прежде всего в скелетных и дыхательных мышцах) нарушает их функцию и, в итоге, приводит к необратимым структурным изменениям тканей и гибели больного. Самым опасным осложнением является дыхательная недостаточность в результате слабости мышц диафрагмы и межреберной мускулатуры - пациенты страдают от дыхательной недостаточности и инфекционных легочных осложнений, приводящих к инвалидизации и смертности в детстве, юношеском или взрослом возрасте.

Начало лекарственной терапии в бессимптомной стадии до развития значимых клинических проявлений позволяет избежать поражений дыхательной системы и человек может продолжать вести активную социальную жизнь. Вместе с тем обеспечение инвалидности на этом этапе – сложная задача, зачастую вызывающая сложности. пациентов.

Имеет место быть неоцененность симптоматики в силу того, что пациент не проходит необходимый комплекс исследований или некорректно обследован. Быть не диагностированными, но нуждающимися в лечении в настоящее время могут до полутора тысяч пациентов (исходя из статистической распространенности заболевания).

Предложения: для того, чтобы пациенты с Помпе могли воспользоваться шансом получения жизнеспасающей терапии в связи со статусом «инвалид», а специалисты МСЭ могли объективно оценить состояние пациента при проведении экспертизы необходимо:

1. Перечень обследований (Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ и Министерства здравоохранения РФ от 10.06.2021 N 402н/631н "Об утверждении перечня медицинских обследований, необходимых для получения клинико-функциональных данных в зависимости от заболевания в целях

проведения медико-социальной экспертизы") для болезни Помпе дополнить следующими обязательными позициями:

- консультация невролога;
- консультация пульмонолога;
- консультация кардиолога и ЭХОКГ (при нарушении функций сердечно-сосудистой системы);
- оценка функции внешнего дыхания для выявления степени поражения бронхолегочной системы - оценка функции внешнего дыхания обязательна в положении стоя и лежа с определением разницы в показателях;
- проведение 6-ти минутного теста ходьбы для оценки выносливости;
- оценка моторного статуса по шкале MRC, чтобы оценить динамику вовлечения определенных мышц и целых мышечных групп и скорость прогрессирования миопатического процесса;
- оценка качества жизни согласно опросникам SF – 12 или 36.

2. При заполнении формы 088У направление на МСЭ в обязательном порядке указывать следующее:
   - отрицательный реабилитационный потенциал;
   - неблагоприятный прогноз;
   - необходимость непрерывной пожизненной терапии.

Ссылки:

В соответствии с п. 5.2.105, п. 5.2.106 положения о Министерстве труда и социальной защиты Российской Федерации, утвержденного постановлением Правительства РФ от 19.06.2012 N 610

Клинические рекомендации Болезнь Помпе. Одобрено Научно-практическим Советом Минздрава РФ 2019. Электронный ресурс: https://cr.minzdrav.gov.ru/recomend/317_1 (дата обращения 07.12.2023)

Проблема: лекарственное обеспечение взрослых пациентов с редкими наследственными заболеваниями, в том числе, выходящих из-под патронажа Фонда «Круг добра»

В настоящее время за счет средств фонда «Круг добра» осуществляется обеспечение лечения детей, с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе и орфанными (редкими) заболеваниями до 19 лет, а также детей до 18 лет по программе высокозатратных нозологий (ВЗН).

За два с половиной года работы Фонд стал эффективным механизмом обеспечения детей инновационной терапией, при реализации которого уже осуществляется внедрение новой системы закупок, системы оценки технологий здравоохранения, что нереализуемо в рамках действующего законодательства о закупках.

Эффективность федеральных централизованных механизмов лекарственного обеспечения пациентов с орфанными заболеваниями – программы ВЗН и фонда «Круг добра» очевидна – реализация таких программ приводит к увеличению продолжительности и качества жизни пациентов, а также снижению нагрузки на социальную сферу, систему здравоохранения вследствие перевода пациентов из стационара в амбулаторное звено.

Вместе с тем накапливаются и вопросы, требующие скорейшего решения:

- для сохранения результатов и предотвращения обесценивания лечения более чем 7 тысяч подопечных Фонда необходимо адекватное финансовое обеспечение преемственности дальнейшего лечения взрослеющих подопечных Фонда;
- необходимость соблюдения конституционных прав и социальной справедливости в лекарственном обеспечении выявленных во взрослом возрасте пациентов, страдающих редкими наследственными заболеваниями, не

входящими в какие-либо государственные программы лекарственного обеспечения;

– отсутствие резервного механизма обеспечения таких лиц лекарственными средствами в случае, когда соответствующая обязанность, возложенная на субъект РФ, не может быть надлежаще исполнена.

Предложения:

Возможными мерами обеспечения справедливости и преемственности лечения являются:

1. Организовать продолжение финансового обеспечения лекарственными препаратами из средств Фонда до достижения возраста 21 год. Следуя Поручению Президента Российской Федерации (Пр-1069, п.1 а)) от 18.06.2023, проработать вопрос продолжения финансового обеспечения лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, техническими средствами реабилитации и оказания им медицинской помощи до достижения пациентами возраста 21 год за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете для нужд Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра».
2. Исходя из Постановления Конституционного суда России от 26 сентября 2024 № по делу «О проверке конституционности пункта 10 части 1 статьи 16 и части 9 статьи 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в связи с запросом Государственного Совета Республики Татарстан» года их продолжения финансового обеспечения лекарственными препаратами, разработать механизм выделения целевых средств регионам из федерального бюджета для лечения лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности предусмотрев в федеральном бюджете на 2024 год и на период 2025 и 2026 финансовые средства для лечения таких заболеваний за счет бюджетных ассигнований, предусмотренных в федеральном бюджете.
3. Обеспечить отсоединение льготы на получение лекарственных средств от статуса «инвалид». Механизмом, разрешающим данную коллизию, может стать включение редких нозологий в Региональный перечень 17-ти редких (орфанных) заболеваний (Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 N 403). Пациенты с заболеваниями этого Перечня имеют право на лекарственное обеспечение вне статуса инвалид. Так как данное расширение, увеличит финансовую нагрузку на бюджеты регионов необходимо делать такой шаг осмысленно, предусматривая помощь, например, в виде межбюджетных трансфертов (субсидий) из федерального бюджета в регионы. Такой опыт показал себя успешным в 2015 году, когда на лечение редких пациентов из федерального бюджета в регионы поступили «окрашенные» финансовые средства, что существенным образом помогло поправить ситуацию с лек.обеспечением дорогостоящего лечения. В решении данного вопроса может сыграть существенную роль принятие необходимых изменений в ФЗ-323 (законопроект на рассмотрении в настоящее время). В качестве поддерживающей меры на время принятия нового закона и выполнения организационных процедур возможно повысить возраст обеспечения пациентов с редкими заболеваниями за счет средств фонда «Круг добра».
4. Обеспечить включение всех редких наследственных заболеваний, имеющих зарегистрированные лекарственные препараты для патогенетического лечения, в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких

(орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (регулируется РФ от 26.04.2012 N 403 (ред. от 05.06.2020) "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" (вместе с "Правилами 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"). Данный перечень станет единой платформой для ведения Федерального регистра, расчета текущей потребности и прогнозирования затрат на лекарственное обеспечение.

5. Разработать критерии и порядок регулярного пересмотра перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.
6. Минздраву России предусмотреть возможность получения терапии пациентами с генетически-детерминированными заболеваниями по признаку подтверждения факта диагноза согласно результатам генетической диагностики в референсных генетических центрах, а не по призаку (критерию) инвалидности.
7. Правительству РФ внести генетически-детерминированные заболевания в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, утвержденный постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 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».
8. Разработать и внедрить механизм выделения целевых средств регионам из федерального бюджета для обеспечения таких лиц лекарственными средствами в случае, когда соответствующая обязанность, возложенная на субъект РФ, не может быть надлежаще исполнена, а также обеспечение возможности «федерализации» закупок наиболее дорогостоящих лекарственных препаратов (в частности, перевод их в так называемую Программу высокозатратных нозологий).
9. Правительству РФ разграничить обязательства по лечению и лекарственному обеспечению пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями детского и взрослого возраста между бюджетами субъектов Российской Федерации и Фондом «Круг добра». Возложить на субъекты Российской Федерации обязанности по лекарственному обеспечению лиц в возрасте от 19 лет, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в перечень Фонда «Круг добра», лекарственное обеспечение которых до достижения указанного возраста осуществлялось в рамках деятельности указанного Фонда. В целях высвобождения средств бюджетов субъектов Российской Федерации, которые могут быть направлены на указанные цели, передать Фонду «Круг добра» лекарственное обеспечение лиц в возрасте до 18 лет, страдающих заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или его инвалидности, утвержденный

постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403.

10. Правительству РФ рассмотреть возможность выделения в рамках государственной программы «Развитие здравоохранения» субсидий из федерального бюджета бюджетам субъектов Российской Федерации на финансовое обеспечение мероприятий по лекарственному обеспечению лиц в возрасте от 19 лет, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, включенными в перечень Фонда «Круг добра», лекарственное обеспечение которых до достижения указанного возраста осуществлялось в рамках деятельности указанного Фонда.