



РЕЗОЛЮЦИЯ
Круглого стола №23
«Совершенствование медико-социальной помощи пациентам
с Фибродисплазией оссифицирующей прогрессирующей (ФОП)»
XIV Всероссийский конгресс пациентов
Россия, Москва, 23 ноября 2023 года

На площадке XIV Всероссийского конгресса пациентов «Вектор развития: пациент-ориентированное здравоохранение» 23 ноября 2023 года состоялся Круглый стол «Совершенствование медико-социальной помощи пациентам с Фибродисплазией оссифицирующей прогрессирующей (ФОП)».

В работе круглого стола приняли участие представители пациентской организаций, представители экспертных, медицинских и общественных организаций, ключевые эксперты в области лечения ФОП. С докладами выступили: Шукан Е.Ю., Беляева А., Витковская И.П., Никишина И. П., Глазырина А. А., Голованова Н.Ю. Модераторами сессии стали: Жулев Ю.А, Шукан Е.Ю.

Рассмотренные вопросы

Участники круглого стола обсудили разные аспекты проблем медико-социальной помощи пациентам с фибродисплазией оссифицирующей прогрессирующей (ФОП): необходимость разработки единого подхода к профилактике, диагностике, диспансерному динамическому наблюдению и лечению пациентов с ФОП, необходимость формирования мультидисциплинарных команд для наблюдения за пациентами, актуальность вопроса разработки клинических и методических рекомендаций в этой области, необходимость включения визуального скрининга ФОП в плановые осмотры детей раннего возраста, оказание адресной помощи пациентам с заболеванием с целью повышения качества жизни пациентов и решения бытовых проблем.

Фибродисплазия оссифицирующая прогрессирующая (ФОП) – это ультраредкое генетическое заболевание с распространённостью в среднем 1,36 на 1 000 000 населения. Это заболевание, вызываемое мутацией в гене *ALK2/ACVR1*, характеризуется образованием костной ткани в толще мышц, сухожилий, связок и других соединительнотканых структур. Отдельные очаги костной ткани (гетеротопические оссификаты, ГО) постепенно увеличиваются, сливаются между собой, приводя в дальнейшем к ограничению движений и последующей инвалидизации пациентов.

В своих выступлениях эксперты обратили внимание на следующие проблемы в организации медицинской помощи пациентам с ФОП:

- Заболевание ФОП настолько редкое, что подавляющее большинство специалистов здравоохранения не знакомы с этим заболеванием и никогда не сталкивались с пациентами с диагнозом ФОП. У врачей отсутствует понимание, как необходимо диагностировать и подтверждать диагноз ФОП. Это способствует поздней диагностике заболевания, развитию серьезных осложнений и ранней инвалидизации пациентов, а затем и ранней смерти.
- Отсутствует информация о ведении данных пациентов уже с подтвержденным диагнозом. Существуют только зарубежные рекомендации, которые не всегда доступны или убедительны для врачей.

- Вследствие вышеуказанных проблем пациентам с ФОР не предоставляется должного медицинского обслуживания, а порой даже наносятся ятрогенные воздействия, способствующие более быстрому прогрессированию заболевания.
- Плохо реализуется маршрутизация и мультидисциплинарный подход в диагностике и ведении этих пациентов с акцентом на неонатологов, педиатров, ортопедов, тех специалистов, которые первые появляются на пути пациента, но, к большому сожалению, упускают этот диагноз. Отмечена важность медицинских генетиков в диагностике ФОР.
- Отсутствуют клинические рекомендации и стандарты оказания медицинской помощи при ФОР.
- Существует значительная и неудовлетворенная потребность психологического консультирования пациентов и их близких. А также, возможно, дополнительного обучения специалистов основам психологии взаимоотношений с пациентами и их близкими. Специалисты соматического профиля должны быть знакомы с основами психологии пациента с ограниченными возможностями и его родителей. В связи с этим, важным является включение в состав мультидисциплинарной команды, с которыми взаимодействуют пациенты с ФОР (ревматологи, педиатры, ортопеды, генетики), также и психолога.
- Отсутствие в рамках ВИМИС (вертикальной интегрированной медицинской информационной системы) по направлению ревматология клинического регистра взрослых пациентов с редкими заболеваниями, в том числе и ФОР, привело к тому, что большинство регионов не «видит» таких больных и не просчитывает потребность на обеспечение.
- В 2023 году более 280 редких заболеваний зарегистрировано на сайте Министерства здравоохранения Российской Федерации, в том числе и ФОР. Но лечение только 28 нозологий обеспечивается по программе государственных гарантий. Пациенты с ФОР (дети до 18 лет) обеспечиваются лекарственными средствами через фонд «Круг Добра». По достижению совершеннолетия, к сожалению, только пациенты-инвалиды попадают в число региональных и федеральных, а пациенты не-инвалиды не имеют гарантий дальнейшего обеспечения терапией.

Принятые решения

Участники Круглого стола для повышения доступности и качества оказания медицинской помощи пациентам с ФОР, рекомендуют:

Профильным медицинским ассоциациям (Ассоциации детских ревматологов, Ассоциации медицинских генетиков, Российской ассоциации педиатрических центров, Ассоциации ревматологов России, Ассоциации детских травматологов-ортопедов по редкой костной патологии, системным и метаболическим заболеваниям скелета, Национальной ассоциации детских реабилитологов) и МОО «Живущие с ФОР»:

1. Разработать клинические рекомендации для ФОР с описанием современных подходов к диагностике, терапии, медицинской реабилитации и наблюдению за пациентами с ФОР.
2. В качестве первого этапа работы над клиническими рекомендациями разработать методические рекомендации по основам организации медицинской помощи пациентам с ФОР, содержащие:
 - 2.1. описание подходов к диагностике и лечению ФОР;
 - 2.2. алгоритмы оказания медицинской помощи пациентам с ФОР;
 - 2.3. информацию о маршрутизации пациентов с ФОР для постановки диагноза, лечения и наблюдения;

- 2.4. подходы к медицинской реабилитации пациентов с ФОРП;
- 2.5. информацию для медицинских работников об особенностях лечения пациентов с ФОРП при urgentных состояниях.
3. Разработать «Паспорт пациента с ФОРП», содержащий информацию о пациенте с ФОРП, и утвердить его как приложение к Клиническим рекомендациям.
4. Подготовить предложения по механизму формирования мультидисциплинарных команд для оказания медицинской помощи на федеральном и региональном уровне, отразив его в клинических и методических рекомендациях для ФОРП.
5. В рамках ВИСИС (вертикально интегрированная медицинская информационная система) предусмотреть формирование клинического регистра пациентов с ФОРП. Предусмотреть наличие необходимой для формирования регистра информации в цифровой электронной карте пациента с ФОРП.
6. Обеспечить консолидацию усилий пациентского сообщества и общественных, а также профессиональных медицинских организаций к информированию пациентов о заболевании и повышению их осведомленности.

Министерству здравоохранения Российской Федерации, профильным медицинским ассоциациям и МОО «Живущие с ФОРП»:

1. Усилить работу по информированию медицинского профессионального сообщества о ФОРП и особенностях этого заболевания, направленную на раннюю диагностику, маршрутизацию пациентов, специализированную мультидисциплинарную помощь.

Министерству здравоохранения Российской Федерации:

1. Внести в Приказ Минздрава России от 10 августа 2017 г. N 514н «О порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних», и в Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 22 марта 2006 г. N 185 «О массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания» поправки, предусматривающие возможность визуального неонатального скрининга ФОРП в рамках плановых осмотров детей 1-го года жизни.
2. Внести в Приказ Минздрава России от 15 ноября 2012 г. N 921н, в Порядок оказания медицинской помощи по профилю «неонатология», в Приказ Минздрава России от 21 апреля 2022 г. N 274н в Порядок оказания медицинской помощи пациентам с врожденными и (или) наследственными заболеваниями» поправки, предусматривающие возможность включения визуального неонатального скрининга ФОРП.
3. Рассмотреть вопрос об изменении порядка обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями лекарственными препаратами и медицинскими изделиями за счет Фонда «Круг добра» вплоть до достижения пациентами возраста в 21 год.
4. Рассмотреть вопрос о запуске проекта «Орфанная настороженность», включающего механизмы, улучшающие частоту выявления редких (орфанных) заболеваний, включая ФОРП с участием врачей, предусматривающего, в том числе, мотивацию врачей к участию в проекте.
5. Поставить вопрос о включении ФОРП в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности (Постановление Правительства РФ от 26.04.2012 N 403).
6. Предусмотреть механизм, позволяющий пребывание сопровождающего лица взрослого пациента в медицинском учреждении, в силу особенностей заболевания, определить критерии и механизм оплаты пребывания сопровождающего лица.

Органам исполнительной власти субъектов Российской Федерации в сфере здравоохранения:

1. Разработать приказ о маршрутизации пациентов с орфанными заболеваниями в регионе с учетом специфики отдельных нозологий, включая ФОП, а также предусматривающий положение о мультидисциплинарных командах (МДК) для эффективного ведения таких пациентов.
2. Предпринять шаги по повышению уровня осведомленности медицинских работников по орфанным заболеваниям, в частности по ФОП.
3. Организовать рабочее взаимодействие профильных главных внештатных специалистов с соответствующей пациентской организацией для повышения уровня информирования пациентов, повышения выявляемости ФОП, проведения совместных информационных семинаров, школ пациентов и других необходимых мероприятий и реализации других направлений взаимодействия.
4. Предусмотреть включение в региональную документацию визуального неонатального скрининга ФОП в рамках плановых осмотров детей 1-го года жизни до внесения изменений на федеральном уровне.
5. Предусмотреть необходимое финансирование за счет бюджета субъекта РФ для диагностики, оказания специализированной медицинской помощи и реабилитации пациентов с ФОП.