



## **РЕЗОЛЮЦИЯ**

### **Круглого стола «Вопросы оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями»**

*Россия, Москва, 29 ноября 2019 года*

На площадке X Всероссийского конгресса пациентов «Взаимодействие власти и пациентского сообщества как основа построения пациент-ориентированного здравоохранения в Российской Федерации» состоялся круглый стол «Вопросы оказания медицинской помощи пациентам с орфанными заболеваниями».

В заседании приняли участие представители пациентских организаций, экспертных и медицинских общественных организаций.

В работе круглого стола особое внимание было уделено маршрутизации пациентов с редкими заболеваниями в Российской Федерации.

Участники круглого стола подчеркнули, что существует проблема, связанная с Перечнем редких болезней, критерии формирования которого и сроки пересмотра так и не утверждены. При этом отсутствие для многих редких болезней уникального кода по МКБ-10, даже при наличии патогенетического лечения, делает невозможным включение этих заболеваний в Перечень болезней, лекарственное обеспечение которых осуществляется за счет средств регионального бюджета. Участники круглого стола считают, что для решения этой проблемы возможно создание Перечня орфанных препаратов и специализированного лечебного питания вместо перечня нозологических форм, порядок формирования которого возможно создать по аналогии с формированием других перечней (ЖНВЛП и программы высокочрезвычайных нозологий.)

Диагностика редких болезней значительно затруднена тем, что лабораторные тесты для многих из них не включены в номенклатуру медицинских услуг, врачи недостаточно информированы о ранних проявлениях этих заболеваний и система диспансеризации прежде всего детского населения, не позволяет эффективно выявлять их на ранней клинической стадии.

Участники круглого стола отметили, что необходимо создание сети референсных федеральных и региональных центров по лечению и диагностике редких болезней, расширение программ массового и селективного скрининга, разработка клинических рекомендаций как для детей так и для взрослых с орфанной патологией.

#### **Участники круглого стола рекомендуют**

Минздраву России:

1) По вопросу «Лекарственное обеспечение»:

1. Разработать перечень орфанных препаратов и продуктов специализированного лечебного питания для лечения редких болезней и порядок и сроки его пересмотра и осуществить переход от Перечня редких заболеваний к Перечню орфанных препаратов и продуктов специализированного лечебного питания для лечения редких болезней на законодательном уровне.

2. Разработать отдельный механизм комплексной оценки орфанных лекарственных препаратов, учитывающий влияние на качество и продолжительность жизни.

3. Передать на федеральный уровень полномочия по лекарственному обеспечению граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими

(орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности.

4. Обеспечить приоритетное включения инновационных орфанных лекарственных препаратов, являющихся первым и/или единственным выбором для патогенетического лечения жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний в Перечень дорогостоящих лекарственных препаратов.

5. Предусмотреть порядок своевременного финансового обеспечения закупок орфанных препаратов за счет средств федерального бюджета.

2) По вопросу «Маршрутизация пациентов»:

1. Разработать единый подход к профилактике, диагностике, диспансерному динамическому наблюдению пациентов с редкими наследственными заболеваниями, предусмотрев:

- формирование Перечня федеральных и региональных медицинских организаций, оказывающих специализированную, в том числе высокотехнологичную, медицинскую помощь по профилактике, диагностике, лечению редких (орфанных) заболеваний и порядок направления пациентов в эти организации, в том числе, с использованием телемедицинских технологий;

- порядок и источники возмещения затрат на транспортные расходы пациентов и оказание медицинской помощи указанными организациями;

- включение наследственных заболеваний обмена в п.3 «Структура выявленных заболеваний (состояний) у детей в возрасте от 0 до 17 лет включительно» формы статистической отчетности № 030-ПО/у-17 «Карта профилактического медицинского осмотра несовершеннолетнего» (Приложение № 4 к Приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации № 514н от 10 августа 2017 года (ред. от 13.06.2019) «О Порядке проведения профилактических медицинских осмотров несовершеннолетних»);

2. Обеспечить разработку методических рекомендаций по организации диспансерного динамического наблюдения детей и взрослых при выявлении факторов риска развития наследственных заболеваний обмена или при выявлении наследственных заболеваний обмена, в целях профилактики, диагностики, лечения, реабилитации и абилитации, определив:

- перечень, кратность исследований (осмотры врачами-специалистами, лабораторные, функциональные и иные виды исследований);

- порядок назначения ответственного специалиста за диспансерное динамическое наблюдение;

- порядок направления пациента на получение специализированной, в том числе высокотехнологичной медицинской помощи, медицинской помощи с применением телемедицинских технологий, в том числе за пределами субъекта РФ, в котором проживает пациент.

3. Разработать дистанционный электронный образовательный курс «Орфанная настроженность» по аналогии с дистанционным электронным курсом «Онконастороженность и ранняя диагностика онкологических заболеваний в практике врача первичного звена», открытым Минздравом России.

4. Включить в номенклатуру медицинских услуг перечень лабораторных исследований, направленных на диагностику редких наследственных заболеваний

5. Включить в перечень приоритетных для разработки клинические рекомендации для орфанных болезней, при которых существуют эффективные методы терапии (медикаментозная терапия и диетотерапия).