РЕЗОЛЮЦИЯ

Экспертного совещания по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями

01.12.2025 г. **г. Волгоград**

1 декабря 2025 года в Комитете здравоохранения Волгоградской области состоялось Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. Инициатором совещания выступил Экспертный Совет Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям при поддержке Комитета здравоохранения Волгоградской области (ОБЛЗДРАВ). Цель совещания – выработка совместных решений в части улучшения организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения граждан с редкими заболеваниями.

Проблемы организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями актуальны для всех субъектов РФ, но каждый регион решает их самостоятельно. Обмен опытом работы в этой сфере важен для улучшения качества медицинской помощи.

Действующая система льготного лекарственного обеспечения граждан начала формироваться с Постановлений Правительства №890 и №178-ФЗ, которые гарантировали льготное лекарственное обеспечение за счет регионального и федерального. В 2007 году заработала программа «высокозатратных нозологий» (далее программа ВЗН), в рамках которой больные получили обеспечение дорогостоящими (в том числе орфанными) препаратами по факту установления определенных диагнозов без необходимости наличия статуса «инвалид». Такой же принцип лекарственного обеспечения пациентов с редкими заболеваниями заложен в Постановление Правительства №403 (далее ПП№403) и в работу фонда «Круг добра» (далее Фонд).

В 2025 году Волгоградский региональный сегмент федерального регистра ПП№403 зарегистрировал 420 пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, из которых 167 составляют дети. Финансирование лекарственного обеспечения этой группы осуществлялось за счет областного бюджета и составило 455,4 млн рублей.

Из общего числа пациентов, включенных в реестр, 54% (227 человек) не имеют установленной инвалидности, однако имеют право на получение бесплатного лекарственного обеспечения за счет бюджета Волгоградской области. В программу высокозатратных нозологий (ВЗН) были включены 97 пациентов с редкими диагнозами и получали необходимую терапию за счет средств федерального бюджета. Объем федеральных расходов на данную категорию пациентов составил 83,3 млн рублей.

Наиболее острой проблемой на данный момент является отсутствие возможности продолжения лекарственной терапии взрослым пациентам с редкими заболеваниями, не включёнными в ПП № 403 и в программу высокозатратных нозологий (ВЗН), особенно выходящих из-под опеки Фонда «Круг добра». Система государственных гарантий в настоящий момент не позволяет автоматически продолжать медикаментозное лечение пациентам старше 19 лет без присвоения статуса «инвалид».

Прогнозируемые объемы выхода пациентов из-под опеки Фонда «Круг добра»:

За период с 2024 по 2027 годы из-под опеки Фонда выйдет 839 пациентов с редкими заболеваниями, нуждающихся в терапии лекарственными препаратами, зарегистрированными на территории Российской Федерации. Суммарные затраты на лекарственное обеспечение этой группы пациентов по всей России к 2027 году оцениваются примерно в 35 млрд. рублей.

В Южном федеральном округе за указанный период из-под опеки Фонда выйдут 97 пациентов с заболеваниями, для лечения которых зарегистрированы орфанные препараты, но сами заболевания пока не внесены в программу ВЗН или список ПП № 403. Стоимость лекарственного обеспечения указанной группы пациентов в ЮФО за период 2024—2027 годов оценивается в 3,8 млрд. рублей, из которых:

2026 год — 1,4 млрд. рублей;

2027 год — 1,7 млрд. рублей.

В Волгоградской области под опекой Фонда находятся 127 детей. После завершения пребывания под опекой Фонда «Круг Добра» Волгоградская область обеспечивает пациентов в соответствии с заявленной потребностью за счет как регионального, так и за счет федерального бюджета (при назначении ЛП, входящих в ЖНВЛП). Ежегодные расходы на лекарственное обеспечение пациентов с редкими заболеваниями постоянно возрастают, и поддержка со стороны федерального бюджета является актуальной необходимостью.

Участники мероприятия обсудили предложение о расширении 14 ВЗН за счет включения заболеваний из перечня Фонда, имеющих зарегистрированную на территории РФ лекарственную терапию. Такое решение позволит распространить механизм федерального софинансирования на лекарственное обеспечение наиболее затратной группы редких больных – «выпускников» Фонда.

Помощь пациентам с редкими заболеваниями подразумевает не только обеспечение необходимыми лекарствами, но и организацию специализированной медицинской помощи силами междисциплинарных команд высококвалифицированных специалистов.

Во многих регионах Российской Федерации разработаны и утверждены региональные приказы, регламентирующие создание специализированных центров, таких как Центры редких (орфанных) болезней, Центры помощи пациентам с нервно-мышечными патологиями, включая спинальную мышечную атрофию (СМА), Центры по лечению легочной артериальной гипертензии (ЛАГ) и другие. Данные приказы предполагают четкую

маршрутизацию пациентов внутри региональных медицинских систем и способствуют формированию многопрофильных врачебных бригад согласно установленным клиническим протоколам.

Согласно постановлению Правительства Российской Федерации № 403 от 23 апреля 2012 года, первичная форма легочной артериальной гипертензии признана заболеванием, подлежащим обязательному вниманию и соответствующему финансированию. Вместе с тем, ассоциированные формы ЛАГ остаются вне поля зрения официального регулирования, несмотря на аналогичную тяжесть течения болезни и быстрое ухудшение состояния пациентов. Без своевременного начала адекватной терапии и оперативной коррекции схемы лечения заболевания характеризуются быстрым наступлением инвалидности и высоким риском преждевременной смерти как в указанной подгруппе, так и среди прочих групп пациентов с редкими болезнями.

Необходим системный подход к диагностике, оказанию медицинской помощи и контролю качества лечения, подкрепленный участием государства и медицинского сообщества, для максимального продления жизни и улучшения качества жизни пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. Участниками заседания было отмечено, что актуальной задачей является принятие региональных приказов по маршрутизации отдельных категорий пациентов, в первую очередь страдающих рахитоподобными заболеваниями, с целью своевременной диагностики, качественного предоставления медицинской помощи и обеспечения лекарственными средствами в рамках инициатив Фонда «Круг добра», направленных на предотвращение необратимых деформаций костей у детей и других тяжелых последствий.

Было особенно отмечено, что современный механизм скрининга редких патологий функционирует эффективно преимущественно в неонатальном периоде, существуют национальные и региональные программы скрининга новорожденных, однако остаётся нерешённым вопрос масштабного введения программ селективного скрининга на территории субъектов. В ряде регионов запущены программы КФК скрининга на нервно-мышечные заболевания, что позволяет выявлять на ранней стадии с 1 до 2-х лет в рамках программ диспансеризации детей с Миодистрофией Дюшена, другими нервно-мышечными паталогиями, а так же детей с СМА которые были не выявлены в неонатальном скрининге, это обеспечивает возможность своевременного назначения терапии. В частности, выявление миопатии Дюшенна у ребенка до четырёхлетнего возраста открывает перспективу применения однократной генной терапии в рамках проекта Фонда «Круг добра».

Отдельное внимание было уделено процессу оформление протоколов врачебных комиссий и правильного указания наименований лекарственных препаратов при их назначении. Было рекомендовано повсеместно указывать международное непатентованное название препарата (МНН), а торговое наименование использовать исключительно при отсутствии МНН либо при наличии подтвержденных показаний (индивидуальной непереносимости, по жизненным показаниям).

По результатам экспертного совещания участники решили:

1. Комитету здравоохранения Волгоградской области

1.1. Продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента Федерального регистра пациентов, проживающих на территории региона, с изучением потребности в лекарственном обеспечении данной категории граждан, а также организовать ведение регистров по всему перечню редких (орфанных) заболеваний для понимания эпидемиологии и финансовой нагрузки региона.

1.2. Рассмотреть возможность разработки и принятия регионального приказа, регламентирующего организацию деятельности Центра редких (орфанных) заболеваний.

1.3. В рамках рассмотрения важного вопроса клинической практики и экономики здравоохранения проанализировать клиническую целесообразность назначения лекарственной терапии по ТН пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, а также бюджетное бремя таких решений;

1.4. Продолжать совершенствование «бесшовного» механизма перехода из детской сети во взрослую для организации своевременной медицинской помощи и бесперебойного лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями достигших 18лет, в том числе с 19 лет для пациентов, получающих лекарственную терапию за счёт средств Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра"

1.5. Поддерживать мероприятия, проводимые Экспертным советом по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья.

2. Экспертному Совету Комитета Государственной Думы по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям:

2.1. По запросам предоставлять шаблоны региональных приказов по маршрутизации пациентов, созданию Центров редких (орфанных) заболеваний и т.д.;

2.2. При необходимости проводить консультационные мероприятия с сотрудниками Комитета здравоохранения Волгоградской области.

2.3. Поддерживать расширение перечня заболеваний в ПП №403 за счет включения в него редких (орфанных) заболеваний из Перечня фонда «Круг добра», имеющих зарегистрированную на территории РФ терапию и не входящих в перечень программы высокозатратных нозологий или ПП №403.

2.4. Организовать публичное обсуждение механизма софинансирования из федерального бюджета расходных обязательств субъектов РФ в рамках ПП №403, который формируется по Поручению Конституционного суда

Депутат Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, доктор медицинских наук, профессор, академик РАН, руководитель Экспертного Совета по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья

А.Г. Румянцев

Заместитель председателя комитета здравоохранения Волгоградской области

М.А. Бутенко