РЕКОМЕНДАЦИИ
"Круглого стола" на тему "Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями"

г. Вологда 27 мая 2025 г.

27 мая 2025 года в постоянном комитете Законодательного Собрания Вологодской области по образованию, культуре и здравоохранению с участием членов Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям состоялось заседание "круглого стола" на тему "Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями". Участниками мероприятия стали депутаты Законодательного Собрания Вологодской области, представители Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями "Генетика", руководители и представители Министерства здравоохранения области, Министерства финансов области, Территориального фонда обязательного медицинского страхования, представители учреждений здравоохранения, БУ СЗ ВО "Фармация", главные внештатные врачи-специалисты, представители учреждений здравоохранения области.

В рамках "круглого стола" участники ознакомились с итогами и направлениями работы Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, обсудили мониторинг решённых вопросов региональной политики в рамках программы выездных сессий Экспертного совета, рассмотрели новые направления и законодательные решения в области помощи пациентам с редкими орфанными заболеваниями и многие другие вопросы.

В Вологодской области вопросы организации медицинской помощи жителям, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, регулируются федеральным и региональным законодательством. Проблемы эффективной организации лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями являются очень актуальными как для Вологодской области, так и для всей страны в целом.

Указом Президента России от 5 января 2021 года № 16 был создан Фонд поддержки детей с тяжёлыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра". С 2021 года Вологодская область осуществляет тесное взаимодействие с Фондом "Круг добра" по обеспечению пациентов лекарственными препаратами. Среди приоритетных задач Фонда "Круг добра" – реализация дополнительного механизма обеспечения данной категории граждан в соответствии с перечнем заболеваний, который утверждается Экспертным советом Фонда.

В Вологодской области 408 пациентов с орфанными заболеваниями, из них 93 пациента обеспечиваются по линии Фонда "Круг добра". Список орфанных пациентов формируется главным внештатным специалистом и содержится у главного внештатного педиатра Вологодской области. Выстроена эффективная маршрутизация через Федеральное государственное бюджетное научное учреждение "Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова": проводится скрининг на базе БУЗ ВО "Вологодская областная детская клиническая больница", после выявления заболевания формируется заявка на уровне поликлиники, затем пациент с установленным диагнозом включается в список орфанных пациентов, информация передается главному внештатному специалисту.

Министерством здравоохранения Вологодской области планируется организация обучения главных внештатных специалистов по ведению, маршрутизации, нормативно-правовой базе в отношении пациентов с орфанными заболеваниями. В планах также создание регионального регистра со всеми орфанными заболеваниями.

Из 408 орфанных пациентов региона практически все (за исключением 25 чел.) обращались в прошлом году за получением медицинской помощи в медицинские учреждения Вологодской области. Из 383 пациентов, которые обратились за медицинской помощью, 52% - 201 чел. составили дети, остальные 182 чел. были взрослые орфанные пациенты. Исходя из этих данных, в Вологодской области наблюдается рост числа орфанных пациентов. Указанные пациенты обращались по 16 заболеваниям. Основное заболевание, по которому чаще всего обращались дети и взрослые – это идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (ИТП, первичная иммунная тромбоцитопения, болезнь Верльгофа); на втором месте – классическая фенилкетонурия; на третьем – другие состояния гиперфункции гипофиза; далее у взрослых – легочная артериальная гипертензия (ЛАГ), на четвертом месте – несовершенный остеогенез, на пятом месте – нарушения обмена галактозы (галактоземия).

В оказании медицинской помощи орфанным пациентам за прошлый год были задействованы 46 медицинских организаций региона, 41 из которых государственные учреждения, 5 – частные. Случаи обращения орфанных пациентов за скорой медицинской помощью единичные. В стационаре получили лечение 111 пациентов. За 2024 год затраты в рамках обязательного медицинского страхования на лечение данной категории пациентов составили 17,8 млн 806,6 тыс. руб., почти 92% - 16,4 млн руб. данных средств были направлены на оказание медицинской помощи в стационаре. За прошлый год зафиксировано 1 646 случаев обращения орфанных пациентов в поликлиники; затраты в рамках обязательного медицинского страхования на амбулаторно-поликлиническую медицинскую помощь составили 1,6 млн руб.

Таким образом, регион с учетом реальных финансовых возможностей выполняет взятые на себя обязательства по организации оказания медицинской помощи орфанным пациентам.

По итогам Экспертного совещания участники отмечают, что за отчётный период была проделана значительная работа по совершенствованию региональной системы оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, при этом сохраняются проблемные вопросы, требующие своего дальнейшего решения с учётом имеющихся у региона возможностей. Участники заседания "круглого стола" считают целесообразным **РЕКОМЕНДОВАТЬ**:

1. Законодательному Собранию Вологодской области:

1.1. Уделять приоритетное внимание вопросам совершенствования законодательства, изучения и распространения опыта, направленного на повышение эффективности организации медицинской помощи, лекарственного обеспечения и реализации прав граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в том числе при рассмотрении поступающих от органов государственной власти Российской Федерации и субъектов Российской Федерации обращений по данным вопросам.

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

2. Правительству Вологодской области:

2.1. Рассмотреть возможность обратиться в Правительство Российской Федерации, Государственную Думу Российской Федерации, Министерство здравоохранения Российской Федерации по вопросу пересмотра Постановления 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" в части включения в него редких (орфанных) заболеваний с которыми пациенты по достижении 19 лет выходят из Фонда "Круг Добра" а так же для которых на территории Российской Федерации есть зарегистрированная патогенетическая терапия.

2.2. Рассмотреть возможность разработки территориальной целевой программы Вологодской области "Оказание медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями до 2030 года".

2.3. Рассмотреть возможность организации Центра редких (орфанных) заболеваний, определить порядок взаимодействия с учреждениями федерального уровня по вопросам оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями.

2.4. Рассмотреть возможность организации детского и взрослого нервно-мышечных центров компетенций на функциональной основе с созданием междисциплинарных врачебных команд на базе действующих многопрофильных медицинских учреждений.

2.5. Рассмотреть возможность разработки и внедрения комплекса мер по обеспечению пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями лекарственными препаратами, медицинскими изделиями,

специализированными продуктами лечебного питания, иными видами медицинской и социальной помощи без предъявления к таким пациентам обязательного требования о наличии у них статуса инвалида.

3. Министерству здравоохранения Вологодской области:

3.1. Продолжить ведение регионального сегмента Федерального регистра пациентов, проживающих на территории региона, с изучением потребности в лекарственном обеспечении данной категории граждан.

3.2. Рассмотреть возможность организации ведения регистров по всему перечню редких (орфанных) заболеваний в целях определения эпидемиологической и финасовой ситуации в регионе.

3.3. Провести анализ содержащихся в регистрах данных в части выявления наиболее затратных для региона орфанных нозологий в отношении взрослых и несовершеннолетних пациентов с целью определения общего объёма финансирования региона по данным нозологиям и формирования финансово-экономического обоснования для пересмотра Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и предложений по федерализации обеспечения пациентов с выявленными наиболее затратными орфанными нозологиями, для возможности централизованных закупок лекарственных препаратов и снижения их стоимости по примеру Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра".

3.4. Рассмотреть возможность расширения спектра диагностических мероприятий, направленных на раннее выявление редких (орфанных) заболеваний.

3.5. Рассмотреть возможность проведения диагностики на определение уровня КФК (креатинфосфокиназы), АЛТ, АСТ, лактат у детей в рамках программы диспансеризации в возрасте с 12-18 месяцев (особенно при наличии признаков задержки речевого и моторного развития) на территории региона за счёт средств ТФОМС для выявления на ранней досимптомной стадии пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями.

3.6. 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", и при необходимости направить в указанный Фонд информацию о детях с редкими заболеваниями, нуждающихся в дорогостоящей терапии и реабилитации.

3.7. Продолжить работу по повышению информированности медицинского сообщества о редких заболеваниях (конференции, лекции, разборы клинических случаев).

4. Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Вологодской области:

Рассмотреть возможность организации проведения надзорных и контрольных мероприятий за деятельностью врачебных комиссий медицинских организаций первичного звена по оказанию медицинской помощи и по лекарственному обеспечению граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

Председатель постоянного комитета  А.Г. Пулин