ЗАМЕСТИТЕЛЬ ПРЕДСЕДАТЕЛЯ ЗАКОНОДАТЕЛЬНОГО СОБРАНИЯ КРАСНОДАРСКОГО КРАЯ
СЕДЬМОГО СОЗЫВА

Красная ул., д. 3, г. Краснодар, 350063
Тел. (861) 268-65-63. E-mail: com10@kubzsk.ru;
www.kubzsk.ru

15.07.2025 № 3.1/666

На № _____ от _____

Председателю Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы по охране здоровья, депутату Государственной Думы VIII созыва А.Г. Румянцеву

О направлении рекомендаций экспертного совещания

Уважаемый Александр Григорьевич!

Комитет Законодательного Собрания Краснодарского края по вопросам здравоохранения и социальной защиты населения направляет Вам согласованные рекомендации экспертного совещания по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, состоявшего 22 апреля 2025 года в Законодательном Собрании Краснодарского края с участием членов Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья.

Приложение: на 8 л. в 1 экз.

Н.Н. Петропавловский

Костюк Анна Аслановна
8 (861) 268-65-63, доб. 77-497
8 (918) 434-04-91

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

г. Краснодар 22 апреля 2025 года

22 апреля 2025 года в комитете Законодательного Собрания Краснодарского края по вопросам здравоохранения и социальной защиты населения седьмого созыва (далее также — комитет) с участием членов Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям состоялось Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями. Совещание прошло при участии членов Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, а также представителей территориальных и федеральных органов законодательной и исполнительной власти Краснодарского края.

Участниками мероприятия стали депутаты Законодательного Собрания Краснодарского края, 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 Краснодарского края, представители Территориального фонда обязательного медицинского страхования Краснодарского края, ФГБОУ ВО "Кубанский государственный медицинский университет" Минздрава России, главные внештатные специалисты министерства здравоохранения Краснодарского края, члены экспертно-консультативного совета при комитете, члены Совета молодых депутатов Краснодарского края, представители учреждений здравоохранения, представители общественных организаций и средств массовой информации.

В рамках совещания 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, итоги и перспективы организации диагностики, лечения и профилактики наследственной и врожденной патологии в России и крае и многие другие вопросы.

В Краснодарском крае вопросы организации медицинского обслуживания жителей, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, регулируются федеральным и региональным законодательством. Проблемы эффективной организации лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями являются очень актуальными как для Краснодарского края, так и для всей страны в целом.

На территории Краснодарского края проживает более 1 млн 200 тыс. детей, в связи с чем регион располагается на третьем месте в стране по рождающимся ежегодно детям – более 50 тысяч новорожденных.

В региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, ведение которого осуществляется на территории региона в соответствии с требованиями Постановления Правительства РФ от 26.04.2012 № 403, на учете в Краснодарском крае состоит 621 такой пациент, из них 334 ребёнка. В аспекте нозологического среза в региональный сегмент Федерального регистра включено 17 редких заболеваний. Самое распространенное заболевание – фенилкетонурия - нарушения обмена ароматических аминокислот – 250 чел., из них 186 детей. Другие орфанные нозологии, которые наиболее распространены на территории Краснодарского края: идиопатическая тромбоцитопе-

ническая пурпура (синдром Эванса) – 115 чел., из них 30 детей, легочная артериальная гипертензия – 51 чел., из них 38 детей.

Для консультационной и информационной помощи врачам и населению в 2017 году на базе государственного бюджетного учреждения здравоохранения "Детская краевая клиническая больница" министерства здравоохранения Краснодарского края был создан Краевой центр редких (орфанных) заболеваний. Целью работы Центра является оказание методической, психологической, лечебно-диагностической и юридической помощи врачам, пациентам с орфанными заболеваниями и их семьям, проживающим в Краснодарском крае.

В медицинских организациях Краснодарского края проводится расширенный неонатальный скрининг для раннего выявления детских наследственных и/или врожденных патологий; охват скринингом составил 99,7 процентов; выявлено всего 65 детей с редкими заболеваниями: фенилкетонурия – 24 ребенка, гипотиреоз врожденный – 26 ребенка, адреногенитальный синдром – 3 ребенка, муковисцидоз – 8 детей, спинальная мышечная атрофия – 7 детей, первичные иммунодефициты – 4 ребенка.

В Краснодарском крае дети, у которых выявлены в рамках скрининга наследственные и/или врожденные заболевания, на 100 процентов обеспечены лекарственными препаратами в рамках соответствующих программ льготного лекарственного обеспечения. В 2024 году на эти цели из федерального бюджета и бюджета Краснодарского края было выделено более 2 млрд рублей; из них почти 948 млн руб. – за счет федерального бюджета; чуть меньше, чем 1 млрд 150 млн руб. – за счет краевого бюджета.

В прошлом году лица, страдающие орфанными заболеваниями, обеспечены лекарственными препаратами по льготным рецептам на общую сумму 879 млн руб., расходы по сравнению с 2023 годом увеличились на 313 млн руб. К орфанным нозологиям с наибольшим удельным весом по льготному лекарственному обеспечению относятся: пароксизмальная ночная гемоглобинурия, идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура, дефект в системе комплемента, классическая фенилкетонурия, легочная артериальная гипертензия.

Также в прошлом году в Краснодарском крае был принят Закон Краснодарского края от 4 июня 2024 года № 5128-КЗ "О ежемесячной денежной выплате лицам, страдающим фенилкетонурией", по которому гражданам, страдающим фенилкетонурией, выплачивается компенсация на приобретение определенных продуктов питания, что позволило региону расширить объем регионального механизма социального обеспечения соответствующей категории граждан.

Указом Президента России от 05.01.2021 № 16 был создан Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра". В связи с этим с 2021 года осуществляется тесное взаимодействие с Фондом "Круг добра" по обеспечению пациентов, которые выявляются в Краснодарском крае. Среди приоритетных задач Фонда "Круг добра" – реализация дополнительного механизма обеспечения данной категории граждан в соответствии с перечнем заболеваний, который утверждается Экспертным советом Фонда. Согласно данным прошлого года, десяти кубанским детям на территории федеральных медицинских организаций были введены дорогостоящие лекарственные препараты за счет средств фонда "Круг добра": 5 детям – "Золгенсма", 4 детям – "Элевидис", 1 ребенок – "Эладокаген экзупарвовек".

В 2024 году 393 ребенка с орфанными заболеваниями получили лекарственные препараты на общую сумму 7 млрд 639 млн руб. Орфанные нозологии с наибольшим удельным весом лекарственного обеспечения у данных детей следующие: Миодистрофия Дюшенна, Муковисцидоз, Спинальная мышечная атрофия, Ахондроплазия, Гипофосфатемический рахит, Мукополисахаридоз 4А типа.

В рамках взаимодействия с Фондом "Круг добра", Министерством здравоохранения Краснодарского края направляются инициативные письма о включении редких (орфанных) заболеваний в перечень заболеваний Фонда:

1. Острый лимфобластный лейкоз, тяжелая форма (4-11 млн);

2. Нейрональный цероидный липофусциноз 2 типа (60 млн);

3. Миодистрофия Дюшенна-Беккера (30 млн);

4. Муковисцидоз в части медицинских изделий.

Таким образом, в Краснодарском крае ведется активная работа по оказанию своевременной и доступной медицинской помощи (включая лекарственное обеспечение) лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, а также предпринимаются попытки по совершенствованию существующей системы в данной сфере.

По итогам Экспертного совещания участники признают, что за отчётный период была проделана значительная работа по совершенствованию региональной системы оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, при этом все ещё сохраняются проблемные вопросы, требующие своего дальнейшего решения с учётом имеющихся у региона возможностей.

Рекомендуют:
Законодательному Собранию Краснодарского края:

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.

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

Законодательному Собранию Краснодарского края
совместно с министерством здравоохранения Краснодарского края:

Рассмотреть возможность подготовки Обращения к Министерству здравоохранения Российской Федерации по вопросу необходимости скорейшего пересмотра Перечня жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни

граждан или их инвалидности, и включения в него редких (орфанных) заболеваний, для которых на территории Российской Федерации есть зарегистрированная патогенетическая терапия.

Рассмотреть возможность разработки территориальной целевой программы Краснодарского края "Оказание медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями до 2030 года";

Принять меры по организации детского и взрослого нервно-мышечных центров компетенций на функциональной основе с созданием междисциплинарных врачебных команд на базе действующих многопрофильных медицинских учреждений, с закреплением маршрутизации в региональных нормативно-правовых актах.

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.

Министерству здравоохранения Краснодарского края:

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.

Проанализировать и предоставить содержащиеся в регистрах данные в части выявления наиболее затратных для региона орфанных нозологий в отношении взрослых и несовершеннолетних пациентов с целью определения общего объёма финансового бремени 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 инвалидно-

сти, 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".

Рассмотреть возможность расширения спектра диагностических мероприятий, направленных на раннее выявление орфанных заболеваний с учётом демографических особенностей региона, а также исходя из возможностей генетической лабораторной службы, финансовых ресурсов и современных достижений в области диагностики редких (орфанных) заболеваний.

В рамках профилактических мероприятий ранней инвалидизации детского населения включить диагностику 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.

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 18 лет, 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.

В части совершенствования организационно-правовых механизмов установления инвалидности редким (орфанным) пациентам после достижения ими 18-летнего возраста подготовить проект обращения в ФГБУ "Федеральное бюро МСЭ" Минтруда России по вопросу получения разъяснений, касающихся осо-

бенностей присвоения статуса "инвалид" редким (орфанным) пациентам при достижении ими совершеннолетия для минимизации случаев отказов в присвоении статуса инвалида детям с редкими (орфанными) заболеваниями при достижении ими 18-летнего возраста.

Для повышения информированности медицинского сообщества о редких заболеваниях, проводить конференции, лекции, разборы клинических случаев и другие выступления, посвященные вопросам диагностики и лечения редких заболеваний.

Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Краснодарскому краю:

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, силами Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и её территориальных органов с целью повышения их эффективности и недопущения нарушения прав пациентов.