РЕЗОЛЮЦИЯ
совместного заседания экспертного совета по вопросам здравоохранения при комитете Законодательного Собрания по социальным вопросам и Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям

г. Нижний Новгород 4 июля 2025 года

Участники совместного заседания экспертного совета по вопросам здравоохранения при комитете Законодательного Собрания по социальным вопросам и Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям (далее – экспертные советы) – члены экспертных советов, представители министерства здравоохранения Нижегородской области, депутаты Законодательного Собрания Нижегородской области, главные внештатные специалисты министерства здравоохранения Нижегородской области: онколог, педиатр, кардиолог, невролог детский, детский специалист по медицинской реабилитации и санаторно-курортному лечению детей, представители Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями "Генетика",

рассмотрев вопросы:

1) о мониторинге решенных вопросов региональной политики в рамках программы выездных сессий 2019-2024 годов Экспертного совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям и направлениях работы на 2025 год;

2) о новых законодательных решениях в области помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями;

3) об организации обеспечения лекарственными препаратами пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, на территории Нижегородской области;

4) об организации помощи пациентам с муковисцидозом в Российской Федерации и Нижегородской области;

5) об опыте наблюдения и ведения пациентов со спинальной мышечной атрофией (СМА) и миодистрофией Дюшена в Нижегородской области,

отмечают:

в Нижегородской области 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 Нижегородской области, так и для всей страны в целом.

В целях дополнительной помощи по организации обеспечения детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе с редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами, медицинскими изделиями, техническими средствами реабилитации и оказания им высокотехнологичной помощи, в том числе за рубежом, Указом Президента Российской Федерации от 05.01.2021 № 16 создан Фонд "Круг добра" (далее – Фонд).

В рамках обеспечения по линии Фонда расходы на одного пациента в 2025 году достигают уже более 1 066,83 тыс. рублей ежемесячно. Всего в 2025 году по линии Фонда планируется обеспечить 258 детей по 30 заболеваниям 37 лекарственными препаратами и медицинскими изделиями.

Лекарственное обеспечение по линии Фонда осуществляется до достижения пациентами возраста 19 лет. После перехода таких пациентов во взрослую возрастную группу обеспечение их лекарственными препаратами и медицинскими изделиями осуществляется за счет бюджетов субъектов Российской Федерации. Это является существенной финансовой нагрузкой для регионов.

Стоимость помощи взрослым орфанным пациентам по достижении ими 19 лет особенно высока. В 2025 году затраты бюджета Нижегородской области на одного такого пациента оцениваются примерно в 1 439,39 тысячи рублей в месяц.

В 2025 году переходящих во взрослую сеть орфанных пациентов 11 человек, однако в дальнейшем их число будет расти, что, в свою очередь, повлечет неизбежное увеличение расходов областного бюджета на их обеспечение.

В региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, включены сведения о 405 пациентах с редкими заболеваниями, из которых 176 человек нуждаются в патогенетической терапии. Затраты на лечение одного пациента постоянно растут: в 2024 году они составляли более 120 тысяч рублей в месяц по основным нозологиям, в 2025 году – 140 тысяч рублей на пациента.

В Нижегородской области в целях предоставления материальной помощи гражданам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, нуждающимся в лечении лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированным питанием, обеспечение которыми бесплатно по рецептам врача не предусмотрено действующим законодательством, распоряжением Правительства Нижегородской области от 11 октября 2019 года № 1060-р создана межведомственная комиссия по вопросам предоставления материальной помощи гражданам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями.

Материальная помощь на лечение оказывается в случае, если среднемесячный доход семьи (одиноко проживающего гражданина), рассчитанный за вычетом ежемесячных (единовременных) расходов на оплату лекарственных препаратов, медицинских изделий и специализированного питания, не превышает величины среднедушевого денежного дохода в Нижегородской области.

Размер материальной помощи определяется в зависимости от стоимости годового лечения граждан, страдающих редкими заболеваниями, расчет которой ежегодно осуществляется министерством здравоохранения Нижегородской области согласно назначению врача и стоимости одной упаковки лекарственного препарата, медицинского изделия и специализированного питания.

За пять месяцев 2025 года данным механизмом адресной материальной помощи воспользовались 89 человек.

В 2024 году в структуре ГБУЗ НО "Нижегородская областная детская клиническая больница" был организован Региональный координационный центр сопровождения детей с врожденными и (или) наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета. Данный центр создан в целях координации деятельности по оказанию медицинской помощи детям и подросткам, внедрения эффективных диагностических, хирургических и терапевтических методик обследования и лечения профильных пациентов с врожденными и наследственными, редкими (орфанными) заболеваниями, генетическими отклонениями и нарушениями иммунитета.

В части реализации патогенетической терапии детей со спинальной мышечной атрофией в Нижегородской области необходимо отметить следующее. На территории Нижегородской области всего наблюдаются и получают терапию 31 ребенок. В разрезе распределения патогенетических препаратов: "Нусинерсен" – 13 детей (из них двое детей выявлены с помощью расширенного неонатального скрининга), "Рисдиплам" – 14 детей (один ребенок из Республики Беларусь), "Онасемноген абепарвовек" – 4 ребенка (из них один ребенок выявлен с помощью расширенного неонатального скрининга).

Несмотря на предпринимаемые государством меры на федеральном и региональном уровнях, в системе выявления пациентов с редкими диагнозами и организации медицинской помощи существует ряд проблем, таких как обеспечение преемственности медицинской помощи и лекарственного обеспечения при переходе пациента с редким диагнозом из детской возрастной группы во взрослую, обеспечение льготными препаратами, не входящими в льготные программы федерального и региональных уровней, по решению суда, недоступность орфанных препаратов из-за их стоимости, кадровый дефицит и недостаточная осведомленность о редких болезнях в обществе,

предлагают:

1. Законодательному Собранию Нижегородской области:

1) продолжить взаимодействие с федеральными органами государственной власти по совершенствованию нормативной правовой базы в сфере обеспечения граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, лекарственными препаратами и медицинскими изделиями;

2) 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;

3) поддерживать мероприятия, направленные на развитие системы медицинской и социальной помощи граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, проводимые Экспертным советом по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья.

2. Правительству Нижегородской области рассмотреть возможность:

1) обращения в Правительство Российской Федерации по вопросу включения заболеваний, для лечения которых на территории Российской Федерации имеется зарегистрированная патогенетическая терапия, в Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и включения в него редких (орфанных) заболеваний, утвержденный постановлением Правительства Российской Федерации от 26 апреля 2012 года № 403;

2) 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.

3. Министерству здравоохранения Нижегородской области:

1) продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, проживающих на территории региона, с изучением потребности в лекарственном обеспечении данной категории граждан, а также рассмотреть вопрос об организации ведения регистров по всему перечню редких (орфанных) заболеваний для понимания эпидемиологии и финансовой

нагрузки региона в целях своевременного обеспечения возникающей потребности;

2) провести финансово-экономический анализ регистров пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, в целях выявления наиболее затратных для региона орфанных нозологий для последующей проработки целесообразности обращения в Правительство Российской Федерации по вопросу расширения перечня высокозатратных нозологий;

3) рассмотреть вопрос о направлении обращения в Федеральное государственное бюджетное учреждение "Федеральное бюро медико-социальной экспертизы" Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации по вопросу получения разъяснений, касающихся особенностей присвоения статуса инвалида лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, при достижении ими совершеннолетия для минимизации случаев отказов в присвоении статуса инвалида детям с редкими (орфанными) заболеваниями при достижении ими восемнадцатилетнего возраста;

4) для повышения информированности медицинского сообщества о редких заболеваниях рассмотреть возможность проведения конференций, лекций, разборов клинических случаев и других мероприятий, посвященных вопросам диагностики и лечения редких заболеваний.

4. Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Нижегородской 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 с целью повышения их эффективности и недопущения нарушения прав пациентов.

5. Федеральному государственному бюджетному образовательному учреждению высшего образования "Приволжский исследовательский медицинский университет" Министерства здравоохранения Российской Федерации рассмотреть возможность включения в программы повышения квалификации медицинских работников курсов по выявлению (диагностике), лечению и реабилитации пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

Председательствующий
председатель экспертного совета
по вопросам здравоохранения
при комитете
Законодательного Собрания
по социальным вопросам С.А. Апоян

Подлинник электронного документа, подписанного ЭП, хранится в системе электронного документооборота

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат: 51ADDE2E56DF19CD6AFE497AF14E92C6
Владелец: Апоян Соломон Айказович
Действителен: с 27.05.2025 по 20.08.2026