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

г. Казань 20 мая 2025 года

20 мая 2025 года Комитетом Государственного Совета Республики Татарстан по социальной политике совместно с Экспертным Советом Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям проведено Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями.

Участниками мероприятия стали депутаты Государственного Совета Республики Татарстан, члены Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, представители Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика», Министерства здравоохранения Республики Татарстан, Территориального Фонда обязательного медицинского страхования по Республике Татарстан, главные внештатные специалисты, врачи, представители общественных организаций, 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 решенных вопросов региональной политики в рамках программы выездных сессий Экспертного совета, рассмотрели новые направления и законодательные решения в области помощи пациентам с редкими орфанными заболеваниями. Затронули тему создания производственных аптек в регионах как стратегической необходимости.

В Республике Татарстан 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 актуальными как для Республики Татарстан, так и для всей страны в целом.

Указом Президента России от 05 января 2021 года № 16 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 Республике Татарстан. Среди приоритетных задач Фонда «Круг добра» – реализация дополнительного механизма обеспечения данной категории граждан в соответствии с перечнем заболеваний, который утверждается Экспертным советом Фонда.

За время совместной работы Министерства здравоохранения республики с Фондом «Круг добра» пациентами, проживающими на территории республики, было получено лекарственных препаратов на сумму около 7 млрд 500 млн рублей.

Лекарственное обеспечение по линии Фонда «Круг добра» осуществляется до достижения пациентами возраста 19 лет. В связи с этим после достижения ими 19 лет, когда пациенты переходят во «взрослую» систему здравоохранения, и расходы на лекарства перекладываются на региональные бюджеты, возникают проблемы, которые требуют комплексного решения.

В текущем 2025 году в связи с достижением соответствующего возраста из-под опеки Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра» на обеспечение за счет республиканского бюджета перешли 4 пациента, из них 3 пациента с заболеванием муковисцидоз, 1 пациент с заболеванием ALK-позитивные опухоли. Льготное лекарственное обеспечение указанных пациентов организовано за счет дополнительно выделенных денежных средств из республиканского бюджета.

Что касается финансовых аспектов региональной организации лекарственного обеспечения орфанных пациентов, то в бюджете Республики Татарстан почти 2 млрд рублей выделено на обеспечение лекарственными препаратами всех орфанных пациентов, в том числе незарегистрированными на территории Российской Федерации лекарственными препаратами; на региональную льготу по лекарственному обеспечению выделено около 5 млн рублей; также выделено 1,3 млрд рублей только на обеспечение детей-инвалидов.

26 сентября 2024 года Конституционный Суд Российской Федерации принял Постановление № 41-П «По делу о проверке конституционности пункта 10 части 1 статьи 16 и части 9 статьи 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» в связи с запросом Государственного Совета Республики Татарстан». Конституционный Суд Российской Федерации обязал законодателя предусмотреть резервный механизм обеспечения лекарствами лиц, страдающих редкими заболеваниями.

В соответствии с Постановлением Конституционного суда Российской Федерации разработан соответствующий проект федерального закона № 864824-8 «О внесении изменений в статью 83 Федерального закона «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации» (внесен Правительством России). Законопроект был принят в первом чтении. К сожалению, предложенный в данном законопроекте механизм софинансирования расходных обязательств не распространяется на регионы – доноры. В связи с чем необходимо решить проблему орфанных заболеваний на федеральном уровне единым порядком, чтобы предложенный механизм распространялся на всю страну, а не отдельные субъекты Российской Федерации. Для этого участниками предлагается предусмотреть безусловное финансирование лекарственного обеспечения всех детей, переходящих из-под опеки Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями «Круг добра», во взрослую сеть, без каких-либо коэффициентов или иных условий,

сужающих круг субъектов, имеющих право воспользоваться предлагаемым законодателем резервным механизмом софинансирования.

Также в целях комплексного решения проблем оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, (в том числе в части лекарственного обеспечения) необходимо принимать правовые меры, направленные на федерализацию (централизацию) всех закупок лекарственных препаратов, медицинских изделий, специализированных продуктов лечебного питания для орфанных пациентов. Преимуществами федерализации (централизации) закупок, исходя из текущего нормативного правового регулирования данной сферы общественных отношений, является возможность снижения цен на закупаемые товары; проведение переговоров с производителями; возможность администрирования закупок (перемещение уже закупленных лекарственных препаратов между субъектами Российской Федерации при возникновении такой необходимости). Важно также, что при централизованной (на федеральном уровне) закупке дорогостоящих препаратов для орфанных пациентов цена значительно ниже, чем при закупке этих же препаратов самостоятельно каждым субъектом России. Федерализация (централизация) закупок позволит обеспечить равную доступность медицинской помощи для всех орфанных пациентов вне зависимости от региона проживания.

Отдельной проблемой, также нуждающейся в решении, является проблема терминологической неопределенности, вызванной тем фактом, что разные нормативные правовые акты, которые должны регулировать общую сферу общественных отношений – орфанные заболевания, оперируют различными дефинициями, которые не могут быть сведены воедино и приводят к разным правовым последствиям для субъектов данный группы общественных отношений. Так, Министерство здравоохранения Российской Федерации формирует Перечень редких (орфанных) заболеваний; Правительство Российской Федерации утверждает Перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности; отдельно Правительство Российской Федерации утверждает порядок организации обеспечения лиц, больных гемофилией, муковисцидозом, гипофизарным нанизмом, болезнью Гоше, злокачественными новообразованиями лимфоидной, кроветворной и родственных им тканей, рассеянным склерозом, гемолитико-уремическим синдромом, юношеским артритом с системным началом, мукополисахаридозом I, II и VI типов, апластической анемией неуточненной, наследственным дефицитом факторов II (фибриногена), VII (лабильного), X (Стюарта - Прауэра), лиц после трансплантации органов и (или) тканей, лекарственными препаратами для медицинского применения, предназначенными для лечения этих заболеваний, по утвержденному Правительством Российской Федерации перечню лекарственных препаратов, сформированному в установленном им порядке, а также порядок и условия передачи лекарственных препаратов в собственность субъектов Российской Федерации; отдельно в соответствии с Указом Президента России от 5 января № 16 экспертный совет Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими

заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» наделен правом утверждать перечень тяжелых жизнеугрожающих и хронических заболеваний, в том числе редких (орфанных) заболеваний, и перечень категорий детей с указанными заболеваниями. Все это свидетельствует об отсутствии единого понимания орфанных заболеваний, что в том числе приводит к отсутствию единства в организации медицинской помощи орфанным пациентам (в том числе в части лекарственного обеспечения). Данная проблема также требует своего решения на законодательном уровне.

По информации Министерства здравоохранения Республики Татарстан, поддержка граждан, страдающих орфанными заболеваниями, проводится по рекомендованным схемам лечения каждого пациента, ведется контроль обеспечения их медицинскими препаратами.

Лиц, страдающих муковисцидозом, проживает на территории региона в количестве 96 человек, из них взрослых – 54. Отдельная проблема связана с заболеванием Первичная цилиарная дискинезия (ПЦД). К сожалению, ПЦД как отдельной нозологической формы в МКБ 10 не существует, что вызывает трудности уже на стадии учета диагноза. В июне 2024 ПЦД включен в Перечень орфанных заболеваний Минздрава Российской Федерации. В Республике Татарстан с ПЦД 5 человек взрослых и 16 детей, из них 25% с синегнойной инфекцией.

В Республике Татарстан 3 пациента с Нейрофиброматозом, терапия которых осуществляется лекарственным препаратом МНН Селуметиниб (ТН Коселуго). В этом году лекарственное обеспечение данных пациентов осуществляется по линии Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра». В 2026 году они переходят во взрослую сеть, в связи с чем ведется работа по организации консилиумов врачей с федеральным государственным бюджетным учреждением «Национальный медицинский исследовательский центр имени В.А. Алмазова» Министерства здравоохранения Российской Федерации, заключение которого по итогам консилиума будет передано во взрослую сеть главному внештатному онкологу для обеспечения бесперебойной лекарственной терапии.

По итогам Экспертного совещания участники признают, что в отчетном периоде была проведена значительная работа по совершенствованию региональной системы оказания медицинской помощи лицам, страдающим редкими (орфанными) заболеваниями, отмечают сохраняющуюся актуальность вопросов, требующих дальнейшего решения с учетом имеющихся в республике возможностей, и **рекомендуют:**

Государственному Совету Республики Татарстан:

Продолжить контроль за реализацией законодательства, регулирующего вопросы лекарственного обеспечения граждан, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, уделять внимание вопросам совершенствования законодательства, изучения и распространения опыта, направленного на повышение эффективности организации медицинской помощи, 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.

Кабинету Министров Республики Татарстан:

Организовать Центр редких (орфанных) заболеваний, определив правила взаимодействия с учреждениями федерального уровня, а также оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями;

Организовать детский и взрослый нервно-мышечные центры компетенций на функциональной основе с созданием междисциплинарных врачебных команд на базе действующих многопрофильных медицинских учреждений, с закреплением маршрутизации в региональных нормативно-правовых актах.

Министерству здравоохранения Республики Татарстан:

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 объема 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 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».

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

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 счет средств Фонда поддержки детей с тяжелыми

жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра», для 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 особенностей 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.

Организовать преемственность оказания медицинской помощи пациентам с нейрофиброматозом 1 типа при переходе из детской сети во взрослую и определить ответственного взрослого специалиста-онколога за оказание медицинской помощи пациентам с нейрофиброматозом 1 типа в Республике Татарстан.

Закрепить маршрутизацию взрослых пациентов с нейрофиброматозом 1 типа в региональных нормативных правовых актах.

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

Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Республике Татарстан:

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 ее территориальных органов с целью повышения их эффективности и недопущения нарушения прав пациентов.

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

А.Г. Румянцев

Председатель Комитета Государственного Совета Республики Татарстан по социальной политике

С.М. Захарова