РЕКОМЕНДАЦИИ

Экспертного совещания по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями на 2025 г.

г. Махачкала 17 февраля 2025 г.

17 февраля 2025 года в Народном Собрании Республики Дагестан состоялось Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями на 2025 год, проводимое Комитетом Народного Собрания Республики Дагестан по здравоохранению, труду и социальной политике, с участием членов Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, а также представителями территориальных и федеральных органов законодательной и исполнительной власти Республики Дагестан.

Участниками мероприятия стали Депутаты Народного Собрания Республики Дагестан, депутаты Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, члены Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, Национальной Ассоциации организаций больных редкими заболеваниями «Генетика», представители Министерства здравоохранения, территориальных и федеральных органов исполнительной власти, ТФОМС Республики Дагестан, главные внештатные специалисты, врачи, представители общественных организаций, СМИ.

Оказание медицинской помощи, в том числе лекарственное обеспечение лиц, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями, находится на постоянном контроле Министерства здравоохранения Республики Дагестан. 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 N 403, по состоянию на 14 февраля 2025 года на учёте состоит 352 пациентов.

Реализация полномочий Российской Федерации по обеспечению отдельных категорий граждан необходимыми лекарственными препаратами, медицинскими изделиями и специализированными продуктами лечебного питания для детей инвалидов, переданных для осуществления субъектам Российской Федерации возложена на Министерство здравоохранения Республики Дагестан, в том числе организация обеспечения граждан

лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания для лечения заболеваний, включенных в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности, перечень которых утверждается Правительством Российской Федерации в соответствии со ст.16 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

На обеспечение региональных полномочий в части предоставления необходимых лекарственных препаратов, медицинских изделий и специализированных продуктов лечебного питания в республиканском бюджете Республики Дагестан на 2024 год предусмотрены средства в объеме 2 515,94 млн рублей.

За прошедший год 357 пациентам, состоящим в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящие к сокращению продолжительности жизни гражданина или инвалидности (далее – Регистр), выписано и обеспечено 1 018 рецептов на сумму 378 106,60 тыс. рублей.

Уровень расходов на закупку лекарственных препаратов, медицинских изделий и средств реабилитации для пациентов, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) по поручения Президента РФ Путина В.В. с 2021 года и последующие годы должен оставаться не снижаемым.

В 2025 году по поручению Правительства Республики Дагестан Министерством финансов Республики Дагестан рассмотрен вопрос о дополнительном финансировании полномочий Минздрава РД по лекарственному обеспечению отдельных категорий граждан. Народным Собранием Республики Дагестан принят Закон Республики Дагестан от 02.04.2025 года «О внесении изменений в Закон Республики Дагестан «О республиканском бюджете Республики Дагестан на 2025 год и на плановый период 2026 и 2027 годов», предусматривающий дополнительное финансирование в размере 642 821 163,45 рублей на указанные цели на 2025 год в текущем году

По состоянию на 30.06.2025 года пациенты, состоящие в Регистре, получено лекарственных препаратов по 832 рецептам на общую сумму 232 299,20 тыс. рублей.

Неоценимый вклад в лекарственное обеспечение указанных пациентов оказывает Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» (далее – Фонд), созданный Указом Президента Российской Федерации от 5 января 2021 №16.

В 2024 году Минздравом РД направлены персонифицированные заявки по 18 нозологиям для обеспечения 145 детей.

Поставлено лекарственных препаратов на сумму 2 496,51 млн рублей. Отпущено лекарственных препаратов по 976 рецептам на сумму 1 462,35 млн рублей в том числе ДРКБ – на сумму 47,1 млн рублей.

Особого внимания требует вопрос обеспечения лекарственными препаратами и медицинскими изделиями пациентов, которые достигнут 19 летнего возраста и перестанут являться подопечными Фонда. В 2025 году в Республике Дагестан «выпускниками» Фонда являются 4 человека (2 пациента с заболеванием Буллезный эпидермолиз и 2 — Семейная средиземноморская лихорадка).

По прогнозируемому анализу на 2026 год количество данных пациентов увеличится до 10 пациентов с заболеваниями Муковисцидоз, Нейрофиброматоз 1 типа, а также Спинальная мышечная атрофия.

Обеспечение данных пациентов, страдающих орфанными заболеваниями осуществляется за счет средств республиканского бюджета и потребует дополнительного финансирования в размере 157 000,0 тыс. рублей.

Проблемы и пути решения

1. Дефицит финансовых средств для реализации полномочий по лекарственному обеспечению

Дефицит финансовых ресурсов на уровне субъектов РФ является одной из основных причин возникновения барьеров для получения лечения орфанными пациентами и задержек в начале процесса лечения. Регионы РФ, в том числе Республика Дагестан сталкивается с проблемой поиска источников финансирования программы обеспечения орфанных пациентов, в основном, подчас за счет перераспределения средств в ущерб неорфанным пациентам.

Немаловажным в процессе обеспечения «выпускников» является правовой аспект. Механизм преемственности терапии у указанной группы пациентов сохраняется только для 11 редких заболеваний, которые включены в постановление Правительства Российской Федерации от 26.11.2018 № 1416 «О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами 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, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации» (далее – ВЗН).

В отношении остальных заболеваний такой преемственности не существует. Пациенты могут получить лечение в рамках региональной льготы только при наличии у них инвалидности I и II группы, при этом не все "выпускники" Фонда являются инвалидами.

Федерализация лекарственного обеспечения орфанных пациентов позволит не только снять нагрузку с регионов, но и за счет централизации закупочных мероприятий позволит снизить стоимость лекарственной терапии указанных пациентов.

2. Центр мониторинга наследственных орфанных заболеваний

Организация на базе многопрофильной медицинской организации, подведомственной Минздраву РД, Центра редких (орфанных) заболеваний Республики Дагестан сформирует условия для создания и развития региональной системы оказания помощи пациентам, страдающими заболеваниями, включенными в перечень жизнеугрожающих и хронических прогрессирующих редких (орфанных) заболеваний, приводящих к сокращению продолжительности жизни или инвалидизации, включая систему ранней диагностики, лечения, мониторинга состояния здоровья пациентов, внедрение инновационных медицинских технологий (включая цифровые технологии диагностики, телемедицину) с целью повышения качества оказания медицинской помощи и профилактики оттока средств регионального бюджета на оказание высокотехнологичной медицинской помощи в Федеральных центрах и других регионах.

Республика Дагестан, как и все регионы, регламентируя объёмы диагностической медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями, исходит из организационных особенностей, характерных для региона, и имеющихся финансовых ресурсов.

Министерством здравоохранения Республики Дагестан осуществляется постоянный мониторинг обеспечения лекарственными препаратами льготной категории граждан, а также обеспечение граждан медицинскими изделиями и лекарственными препаратами, закупаемыми в рамках Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи.

За прошедший период было поставлено лекарственных препаратов для данной категории граждан на 1 млн 503 тыс рублей , отпущено лекарственных препаратов по рецептам в количестве 558 штук на сумму 993 млн рублей, в том числе для ГБУ РД "Детская республиканская клиническая больница им. Н.М. Кураева" на сумму 36 млн рублей для обеспечения лекарственными препаратами по Программе 14 высокозатратных нозологий в соответствии с Постановлением Правительства РФ от 26 ноября 2018 г. № 1416 “О порядке организации обеспечения лекарственными препаратами 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, лиц после трансплантации органов и (или) тканей, а также о признании утратившими силу некоторых актов Правительства Российской Федерации" в 2024 году поставлено лекарственных препаратов на сумму 1 млрд 256 млн рублей, отпущено лекарственных препаратов в количестве 5046 штук на сумму 1 млрд 134 млн рублей, остаток лекарственных препаратов на аптечном складе составляет 558 млн рублей.

Министерством здравоохранения Республики Дагестан совместно с ФГБНУ «Медико-генетический научный центр имени академика Н.П. Бочкова» были проведены научно-практические региональные конференции, в том числе «Орфанный десант», которые были посвящены совершенствованию диагностики и лечения орфанных заболеваний с помощью программ селективного скрининга, повышения доступности и качества медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями. В организуемых конференциях принимают участие главные внештатные специалисты, профильные специалисты, врачи-генетики, неврологи, педиатры, неонатологи. Также в регионе налажена прямая связь с матерями больных детей, сформирована пациентская группа, которая при возникновении внештатных вопросов может выходить на связь со всеми нужными специалистами.

Вопрос маршрутизации пациентов-подопечных Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра" при переходе их во взрослую сеть находится на контроле Министерства здравоохранения Республики Дагестан.

Оказание медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями в условиях круглосуточного стационара осуществляется за счет средств обязательного медицинского страхования в рамках утвержденных клинико-статистических групп. Стоимость одного случая лечения в круглосуточном и дневном стационаре составила за 2024 год:

- в круглосуточном – 77 329 рублей,
- в дневном – 85 163 рубля.

Всего за 2024 год пациенты в Республике Дагестан получили медицинскую помощь:

- в дневном стационаре: 200 860 человек на сумму 3 млрд 778 млн рублей;
- в круглосуточном стационаре: 19 974 человек на сумму 1 563 000 рублей.

Важно отметить, что жалоб пациентов на качество оказанной медицинской помощи не поступало, квалифицированную и своевременную

медицинскую помощь данные пациенты получают в регионе в полном объеме.

Что касается муковисцидоза, то данный диагноз генетически установлен в Республике Дагестан 18 пациентам (100%). Таргетную терапию по генотипу могут получать из 18 пациентов 7 человек, фактически же терапию получают в настоящее время 3 ребенка.

В 2024 году было предупреждено рождение 61 ребенка с хромосомными наследственными заболеваниями, в том числе рождение 1 ребенка с диагнозом Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД).

За 2023 год было выявлено 4 пациента с диагнозом Спинальная мышечная атрофия (СМА), все эти пациенты начали получать терапию по линии Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, "Круг добра" ещё до проявления клинических признаков заболевания.

Также было выявлено 2 пациента с диагнозом тяжёлые первичные иммунодефициты, одному из таких пациентов была проведена трансплантация костного мозга.

Как было отмечено участниками ранее, на 14 февраля 2025 года в региональном регистре редких (орфанных) заболеваний Министерства здравоохранения Республики Дагестан состоит 352 пациентов, при этом в разрезе конкретных орфанных нозологий текущая статистическая ситуация выглядит следующим образом:

- 64 пациента-ребенка с диагнозом Фенилкетонурия (ФКУ),
- 31 пациент-ребенка с диагнозом Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (ИТП, первичная иммунная тромбоцитопения, болезнь Верльгофа).

В медико-генетической службе Республики Дагестан на диспансерном учете состоит более 400 детей, из них:

- 79 пациентов с диагнозом Мышечная дистрофия Дюшенна (МДД) (диагноз генотипирован),
- 55 детей с диагнозом Нейрофиброматоз,
- 32 ребенка с диагнозом Несовершенный остеогенез,
- 25 детей с диагнозом Муковисцидоз,
- 17 детей с диагнозом Мукополисахаридоз различных типов.

Указом Президента России от 05.01.2021 N 16 был создан Фонд поддержки детей с тяжёлыми 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 Дагестан. Среди приоритетных задач Фонда «Круг добра» – реализация дополнительного механизма обеспечения данной категории

граждан в соответствии с перечнем заболеваний, который утверждается Экспертным советом Фонда.

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:

Народному Собранию Республики Дагестан:

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, Экспертного совета по редким (орфанным) заболеваниям при Комитете Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья.

Правительству Республики Дагестан:

Разработать территориальную целевую программу оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями до 2030 года;

Обратиться в Министерство здравоохранения Российской Федерации по вопросу необходимости скорейшего пересмотра Переченя 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.

Министерству здравоохранения Республики Дагестан:

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 созданием на функциональной основе междисциплинарных врачебных команд на базе действующих многопрофильных медицинских учреждений, с закреплением маршрутизации в региональных нормативно-правовых актах.

Продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента федерального регистра пациентов, проживающих на территории Республики Дагестан.

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 расширения перечня ФЗ 403.

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.

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 пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями на ранней досимптомной стадии.

Продолжать совершенствование механизма своевременной организации медицинской помощи и обеспечения преемственности лечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями достигших 18 лет при переходе из детской группы во взрослю сеть, в том числе с 19 лет для пациентов, получающих лекарственную терапию за счёт средств государственного 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.

Для повышения информированности медицинского сообщества (в первую очередь среди педиатров) 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 Республике Дагестан:

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.

Председатель Комитета НС РД по здравоохранению, труду и социальной политике **И. Мамаев**