РЕКОМЕНДАЦИИ

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

г. Ярославль 11 февраля 2025 г.

11 февраля 2025 года в Министерстве здравоохранения Ярославской области по адресу: г. Ярославль, ул. Советская, д. 11/9, состоялось Экспертное совещание по вопросам организации медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редким (орфанным) заболеваниям на 2025 год. Участниками совещания стали: Депутаты Ярославской областной Думы, депутаты Государственной Думы Федерального Собрания Российской Федерации, члены Экспертного Совета Комитета Государственной Думы Российской Федерации по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям, представители Министерства здравоохранения, территориальных и федеральных органов исполнительной власти, ТФОМС Ярославской области, главные внештатные специалисты, врачи, представители общественных организаций, СМИ.

1. Вопросы, предложенные федеральными экспертами и участниками к обсуждению в рамках совещания, касались следующих тем:

— Мониторинг решённых вопросов региональной политики в рамках программы выездных сессий 2019-2024 Экспертного совета ГД РФ по охране здоровья по редким (орфанным) заболеваниям и направления 2025

— Новые законодательные решения в области помощи пациентам с редкими орфанными заболеваниями 2024

— «Актуальные вопросы обеспечения пациентов со СМА»

— «Дети со СМА: путь от диагностики до терапии»

— «Организация оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения детей с орфанными заболеваниями в Ярославской области»

— Специализированные продукты питания — необходимые региональные стратегии.

В рамках совещания было отмечено:

Проблемы и перспективы медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями являются одними из наиболее острых и актуальных вопросов.

За последние годы система оказания помощи несовершеннолетним пациентам, имеющим орфанные заболевания, претерпела ряд положительных изменений.

В 2021 году в соответствии с Указом Президента России был создан Фонд поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями «Круг добра». Его основными целями являются организация и финансирование дополнительной медпомощи тяжелобольным детям. Оформить заявление на получение медпомощи от Фонда «Круг добра» родители и законные представители детей теперь смогут через Единый портал государственных услуг.

Важно, что у пациентов, которые в детском возрасте пользовались поддержкой Фонда, есть возможность получать лекарства и после достижения совершеннолетия.

Обеспечение лекарственными препаратами и специализированными продуктами лечебного питания по льготным рецептам взрослых пациентов, страдающих орфанными заболеваниями, реализуется в основном силами регионального министерства здравоохранения.

Вопросы, которые поднимаются гражданами, страдающими редкими (орфанными) заболеваниями, типичны.

По причине низкой распространенности и сложности редких заболеваний, страдающие ими люди находятся в особо уязвимом положении в отношении доступности медицинской помощи. Учреждениям здравоохранения зачастую бывает сложно обеспечить высокоспециализированное лечение или особый уход пациентам с орфанными заболеваниями. Необходима постоянная актуализация федерального перечня редких и жизнеугрожающих заболеваний. Его расширение.

10.01.2025 года в Ярославской области на базе ГБУЗ Ярославской области "Областная детская клиническая больница" был открыт Кабинет орфанных заболеваний.

В настоящее время в региональном сегменте Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности зарегистрировано 206 человек, в том числе 152 ребенка; среди них нуждаются в лекарственном обеспечении 166 человек, из них 95 детей.

Из 17 нозологий, включенных в Перечень, утвержденный Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 N 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 регионе выявлено 15 нозологий, в частности:

Пароксизмальная ночная гемоглобинурия (Маркиафавы-Микели) – 3 чел.

Идиопатическая тромбоцитопеническая пурпура (синдром Эванса) – 50 чел.

Дефект в системе комплемента (НАО) – 11чел.

Преждевременная половая зрелость центрального происхождения – 93 чел.

Классическая фенилкетонурия – 52 чел.

Нарушения обмена тирозина – 1 чел.

Болезнь "кленового сиропа" - нет

Другие виды нарушений обмена аминокислот с разветвленной цепью – 1 чел.

Нарушения обмена жирных кислот - нет

Гомоцистинурия – 1 чел.

Глютарикацидурия – 1 чел.

Нарушения обмена галактозы – 11 чел.

Другие сфинголипидозы - 2 чел.

Другие порфирии – 2 чел.

Нарушения обмена меди - 14 чел.

Незавершенный остеогенез – 13 чел.

Первичная легочная гипертензия – 13 чел.

ВСЕГО – 271 чел.

Общая сумма по итогам 2024 года, выделенная на лекарственное обеспечение и оказание медицинской помощи орфанным пациентам, составила 149 млн 521 тыс. руб.

За прошедший период было обслужено 1255 рецептов, в т.ч. за счет средств регионального бюджета – 1059 рецептов на сумму 135 млн 233 тыс. руб.

301 человек обеспечен лекарственными препаратами за счет выделения региональной целевой субсидии в адрес медицинских организаций, которая составила 580 млн 140 тыс. руб.

Общая сумма лекарственных препаратов, отпущенных пациентам детского возраста за счет средств федерального и областного бюджета – 67 млн 914 тыс. руб., в т.ч. за счет средств регионального бюджета 609 рецептов на сумму 60 млн 452 тыс. руб.

К 2026 году затраты, которые будет нести регион на обеспечение пациентов-подопечных фонда «Круг Добра» составит 1 млрд 377 млн руб. к концу 2025 года в регионе будет 11 пациентов-выпускников фонда «Круг Добра», на обеспечение которых потребуется 410 млн руб.

Наблюдается высокий разброс в «цене» лечения, что говорит о несбалансированности государственных расходов по госпрограммам. Так, средневзвешенная стоимость упаковки, руб. по следующим программам составляет:

Программа обеспечения населения лекарственными средствами (ОНЛС) (Федеральный закон от 17.07.1999 № 178-ФЗ «О государственной социальной помощи») - 960

Программа «14 ВЗН» - 19 951

Программа для лиц, инфицированных ВИЧ, в том числе в сочетании с вирусами гепатита В и С - 1 980

Паллиативная помощь - 937

Закупка иммунобиологических лекарственных препаратов для обеспечения иммунопрофилактики в рамках Национального календаря профилактических прививок - 1 572

Программа обеспечения лиц, страдающих сердечно-сосудистыми заболеваниями - 467

Обеспечение препаратами в работы фонда "Круг добра - 472 184

«Региональная льгота» (Постановление Правительства РФ от 7.1994 № 890) включая закупку орфанных препаратов – 1 912

Объемы финансирования, млрд. руб. госпрограмм по части лекарственного обеспечения в 2024 году составили:

Программа обеспечения населения лекарственными средствами (ОНЛС) (Федеральный закон от 17.07.1999 № 178-ФЗ «О государственной социальной помощи») - 49,2

Программа «14 ВЗН» - 76,0

Программа для лиц, инфицированных ВИЧ, в том числе в сочетании с вирусами гепатита В и С - 34,7

Паллиативная помощь - 1,1

Закупка иммунобиологических лекарственных препаратов для обеспечения иммунопрофилактики в рамках Национального календаря профилактических прививок - 27,5

Программа обеспечения лиц, страдающих сердечно-сосудистыми заболеваниями - 11,2

Обеспечение препаратами в работы фонда «Круг добра» - 50,2

«Региональная льгота» (Постановление Правительства РФ от 7.1994 № 890) включая закупку орфанных препаратов - 270,4

Что касается пополнения регистра пациентов с орфанными заболеваниями в 2024 году, то в рамках РНС в 2024 г. выявлено

· Фенилкетонурия – 2 чел.

· СМА – 2 чел.

· Гипотиреоз врожденный – 2 чел.

· Наследственные болезни обмена - 1 чел. (ребенок умер до получения результатов РНС)

Вне скрининга выявлено:

· врожденные дефекты иммунитета – 8 чел.

· Мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина – 1 чел.

· Врожденный дискератоз – 1 чел.

Благодаря внедрению расширенного неонатального скрининга на СМА на территории Ярославской области: более 9000 детей обследованы и отнесены к группе здоровых новорожденных; выявлено 2 ребенка, уже имеющих клинические проявления СМА с момента рождения, что позволило своевременно начать патогенетическую терапию; выявлен 1 ребенок на пресимптоматической стадии, что позволило своевременно начать патогенетическую терапию; отработан алгоритм забора и доставки материала в регионе, систематизировано назначение препаратов для лечения и контроль их эффективности.

Что касается терапии пациентов со СМА, то в Ярославской области обеспечены 100% таких пациентов: Золгенсма 2 человека, Рисдиплам 6 человек, Спинраза 7 человек, Тандемная 1 человек.

Численность несовершеннолетних пациентов, внесенных в региональный сегмент Федерального регистра лиц, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, приводящими к сокращению продолжительности жизни граждан или их инвалидности, и получающих лекарственную терапию на 01.01.2024 составила 140 чел., среди них нуждаются и обеспечены терапией 102 чел.

Таким образом, исполнение полномочий по обеспечению граждан, страдающих жизнеугрожающими и хроническими прогрессирующими редкими (орфанными) заболеваниями, необходимыми лекарственными препаратами без поддержки из федерального бюджета накладывает значительную нагрузку на областной бюджет.

В настоящее время в рамках реализации Указа Президента Российской Федерации «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» обеспечение детей в части редких заболеваний из расширенного списка осуществляется централизованно, что значительно снижает нагрузку на областной бюджет, ежемесячно в Перечень лекарственных препаратов вносятся изменения, добавляются новые препараты.

Однако после достижения детьми возраста 19 лет обязательства по их обеспечению переходят на областной бюджет, что , с учетом вышеприведенных данных, накладывает значительную нагрузку на региональный бюджет и требует проработки вопроса о дальнейшей федерализации обязательств по обеспечению орфанных пациентов с целью сокращения случаев так называемой лекарственной миграции орфанных пациентов в наиболее финансово обеспеченные регионы страны и выстраивания равного доступа к терапии для всех нуждающихся орфанных пациентов.

В Ярославской области с 2021 года по настоящее время в рамках реализации Указа Президента Российской Федерации от 5 января 2021 года № 16 «О создании Фонда поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями, «Круг добра» осуществляется обеспечение лекарственными препаратами, изделиями медицинского назначения детей с тяжелыми

жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) заболеваниями до 19-ти лет.

Министерством здравоохранения области проводится работа по формированию как ежегодных заявок на лекарственное обеспечение детей, так и формирование заявок на детей, получивших рекомендации на дорогостоящую терапию впервые.

В регионе налажено взаимодействие с Фондом поддержки детей с тяжелыми жизнеугрожающими и хроническими заболеваниями, в том числе редкими (орфанными) - фонд «Круг добра». С 2022 г. получают лечение на базе ОДКБ следующие пациенты:

1. с дефицитом лизосомной кислой липазы 1 пациент, получает ферментзаместительную терапию препаратом Себелипаза альфа 1 раз в 14 дней

2. с прогрессирующей мышечной дистрофией Дюшенна3 пациента, получают терапию с учетом генетического дефекта препаратом Этеплирсен (Exondys51) и Вилтоларсен (Viltepso) 1 раз в 7 дней

3. с мукополисахаридозом 1 типа (синдром Гурлер) 1 пациентка, получает терапию препаратом Альдуразим 1 раз в 7 дней

4. с врожденным Х-сцепленным гипофосфатемическим рахитом 1 пациентка получает терапию препаратом Буросумаб (Крисвита) 1 раз в 14 дней

5. с врожденными дефектами иммунитета 8 пациентов, получают терапию препаратом иммуноглобулина для подкожного введения «Кьютаквиг» в домашних условиях 1 раз в 7-10 дней

6. Рисдиплам получают пациенты с диагнозом СМА.

В регионе выстроено два пути обеспечения орфанных пациентов-выпускников Фонда «Круг Добра» после достижения ими возраста 19 лет:

1 – Медицинскими организациями: За счет средств областного бюджета на основании Соглашения о предоставлении субсидии на обеспечение граждан, проживающих на территории Ярославской области, дорогостоящими и лекарственными препаратами по жизненным показаниям. (незарегистрированные лекарственные препараты, инъекционные лекарственные препараты).

2 – Министерство здравоохранения ЯО: За счет средств областного бюджета по решению клинико-экспертной комиссии министерства в соответствии с порядком, предусмотренным приказом от 31.12.2008 № 9 «Об утверждении порядков предоставления социальной услуги».

2. По итогам совещания участники признают ключевыми направлениями для дальнейшего развития системы оказания медицинской помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями:

разработку на основе предложений экспертного сообщества Национального плана (стратегии) в области редких (орфанных) заболеваний и комплексной Федеральной программы медицинской, социальной помощи и лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями;

совершенствование федерального законодательства, в том числе механизма разграничения полномочий и расходных обязательств Российской Федерации и субъектов Российской Федерации в области лекарственного обеспечения пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями на основе анализа предложений субъектов Российской Федерации и экспертного сообщества;

совершенствование федерального законодательства о закупках в части возможности применения индивидуальных подходов к процедуре закупок лекарственных препаратов, медицинских изделий, расходных материалов медицинского назначения для пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями, а также возможности централизации на федеральном уровне закупок орфанных лекарственных препаратов;

необходимость разработки методических рекомендаций («чек-листа») для врачей первичного звена в целях повышения медицинской настороженности в отношении редких (орфанных) заболеваний и их раннего обнаружения, включение данной тематики в программы повышения квалификации врачей первичного звена, в первую очередь терапевтов и педиатров;

рассмотрение возможности упрощения процедуры и сокращения сроков государственной регистрации в Российской Федерации лекарственных препаратов иностранного производства предназначенных для лечения пациентов с редких (орфаннъгх) заболеваний;

совершенствование регионального законодательства, а также разработку региональных программ в области лекарственного обеспечения, оказания медицинской помощи, и реабилитации пациентов с редкими (орфанными) заболеваниями;

поддержку, в том числе в форме грантов, научно-исследовательской и проектной деятельности, включая поддержку проектов с привлечением молодых российских ученых, по разработке и продвижению передовых

медицинских технологий, лекарственных препаратов, специализированных продуктов питания и т.п. для пациентов, страдающих редкими (орфанными) заболеваниями.

3. Рекомендуют:

3.1. Ярославской областной Думе:

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.

3.2 Правительству Ярославской области:

Разработать областную целевую программу оказания медицинской помощи пациентам с редкими (орфанными) заболеваниями на 2025 - 2030 годы;

С учетом опыта работы кабинета «орфанных заболеваний» 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 на функциональной основе с созданием междисциплинарных врачебных команд на базе действующих многопрофильных медицинских учреждений, с закреплением маршрутизации в региональных нормативно-правовых актах.

3.3 Министерству здравоохранения Ярославской области:

- Продолжить ведение и актуализацию регионального сегмента Федерального регистра пациентов, проживающих на территории региона с изучением потребности в лекарственном обеспечении этих граждан.

- Проанализировать и предоставить содержащиеся в регистрах данные в части выявления наиболее затратных для региона орфанных нозологий в отношении взрослых и несовершеннолетних пациентов не входящих в Перечень, утвержденный Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 №

403 с целью определения общего объема финансового бремени региона по данным нозологиям и формирования финансово-экономического обоснования предложений по федерализации (федеральным субвенциям) обеспечения пациентов

- Рассмотреть возможность расширения спектра диагностических мероприятий, направленных на раннее выявление орфанных заболеваний. 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 12-24 месяцев (особенно при наличии признаков задержки речевого и моторного развития) на территории региона за счёт средств ТФОМС в том числе для выявления пациентов с наследственными нервно-мышечными заболеваниями.

- Подготовить и направить проект обращения в Министерство здравоохранения Российской Федерации по вопросу включения таких заболевания как: миастения, СМА, БАС, Оптиконевромиелит, нейрофиброматоз, МДД в Перечень, утвержденный Постановлением Правительства РФ от 26.04.2012 № 403.

- Подготовить и направить проект обращения в ФГБУ «ЦЭККМП» Минздрава России в части рассмотрения возможности предусмотреть случаи оплаты медицинской помощи в дневном стационаре с длительностью госпитализации менее 3 дней, а именно: выделить отдельные КСГ на введение лекарственных препаратов орфанным пациентам, с целью исключения случаев отказа в оплате медицинской помощи медицинским организациям в системе ОМС; выделить отдельные КСГ по всем диагностическим мероприятиям, указанным в клинических рекомендациях по орфанным нозологиям, в связи с наступившей общеобязательностью клинических рекомендаций к исполнению всеми медицинскими организациями с 1 января 2025 года.

- Подготовить и направить проект обращения в Министерство здравоохранения Российской Федерации по вопросу рассмотрения возможности синхронизировать между собой требования, устанавливаемые Федеральным законом от 05.04.2013 № 44-ФЗ, и требования, определенные Приказом Минздрава России от 31.05.2019 № 348н, с целью предусмотрения законодательной возможности осуществления закупок тех медицинских изделий, предназначенных для поддержания функций органов и систем

организма человека, предоставляемых для использования на дому, которые соответствовали бы индивидуальным потребностям орфанных пациентов исходя из их физиологических особенностей, а также особенностей организации паллиативной помощи в конкретном субъекте России; а также по вопросу рассмотрения возможности внести изменения в Приказ Минздрава России от 31.05.2019 № 348н путем его дополнения и расширения новыми позициями.

- Подготовить и направить проект обращения в Министерство здравоохранения Российской Федерации по вопросу рассмотрения возможности внести изменения в законодательство, направленные на установление обязанности Росздравнадзора обновлять ежедневно размещенную на его официальном сайте информацию о медицинских изделиях с целью устранения ситуаций, когда вследствие неоперативного обновления данных на сайте Росздравнадзора у региона отсутствует возможность осуществления закупок медицинских изделий из-за несоответствия представленных регионом данных по медицинскому изделию данным, содержащимся на официальном сайте Росздравнадзора.

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

- В части совершенствования организационно-правовых механизмов установления инвалидности 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» орфанным пациентам при достижении ими совершеннолетия для минимизации случаев отказов в присвоении статуса инвалида детям с 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.

3.4. Территориальному органу Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения по Ярославской 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, силами Федеральной службы по надзору в сфере здравоохранения и ее территориальных органов с целью повышения их эффективности.

Заместитель министра здравоохранения Ярославской области — Н.С. Корзина

Председатель комитета по здравоохранению, депутат Ярославской областной Думы, главный врач ГБУЗ ЯО «Областная клиническая больница» — М.Ю. Осипов